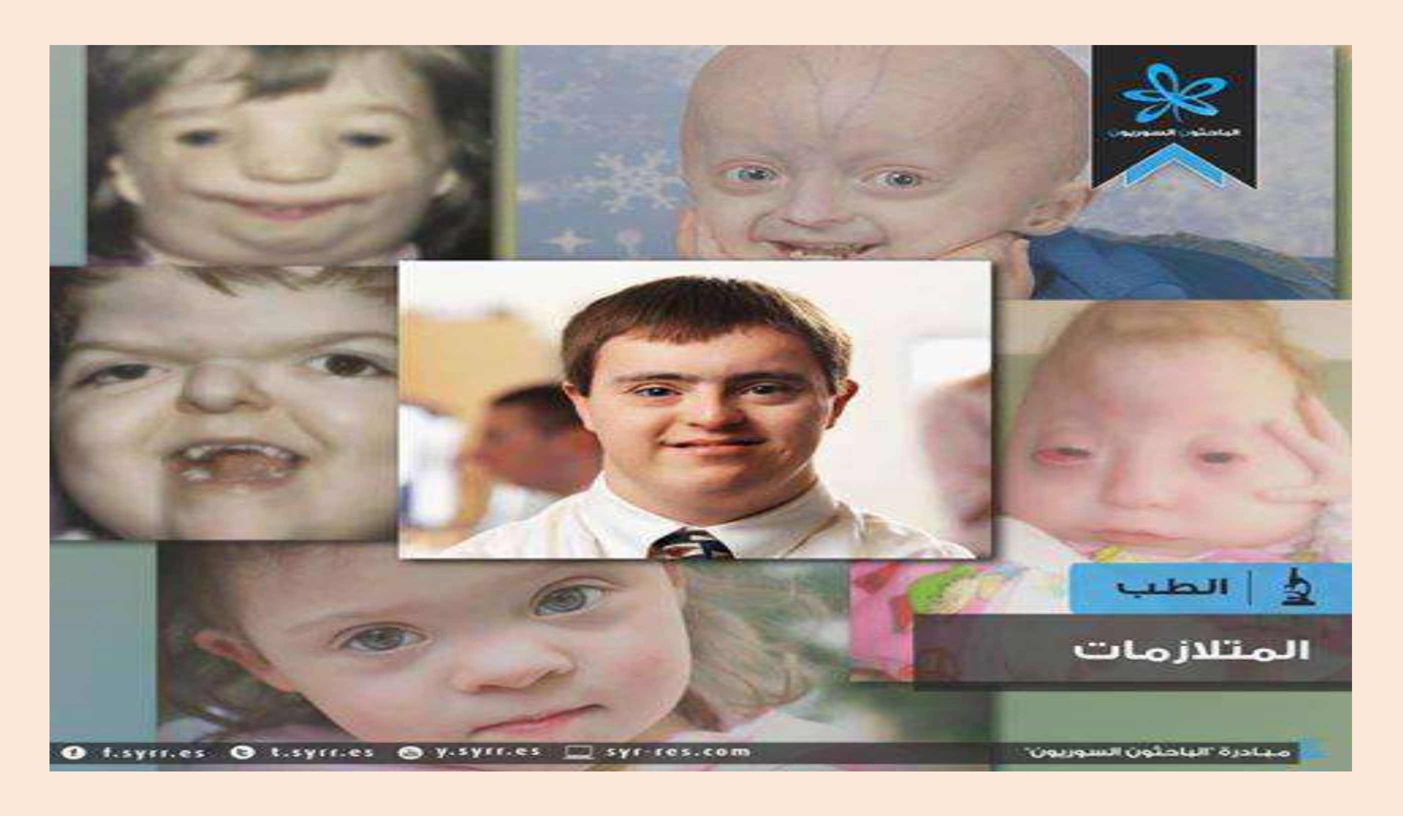
سلسلة المتلازمات العقلية والمعرفية



إعداد

أشرف محمد بلتاجي

بسم الله الرحمن الرحيم

(وَمَا أُوتِيتُمْ مِنْ الْعِلْمِ إِلاَّ قَلِيلاً)

صدق الله العظيم



إهداء

لكل طفل لا حول له ولا قوة لكل أهل الجنة في الارض من ذوي الاحتياجات الخاصة

لكل صاحب رسالة ومجتهد يسعى في طلب العلم لينفع به الناس

تحية من كل قلبي

هذا الكتاب وقف لله تعالى لا نرجوا منك إلا الدعاء بظهر الغيب

أشرف بلتاجي



محتويات الكتاب

الفصل الاول

الفصل الثانى

الفصل الاول

الاعاقة العقلية

الإعاقة العقلية

intellectual disability

مقدمة:

تعتبر ظاهرة الإعاقة من الظواهر المألوفة ، ولا يكاد مجتمع يخلو منها ، وتلقى الإهنمام من جانب المجتمعات والمؤسسات والمنظمات الدولية .وهي من المشكلات الخطيرة التي يمكن أن تواجه الفرد، والتي يتمثل أثرها المباشر في تدني مستوى أدائه الوظيفي العقلي وذلك إلى الدرجة التي تجعله يمثل وجهاًً أساسياً من أوجه القصور العديدة التي يعاني منها ذلك الفرد حيث أن الجانب العقلي رغم ما يعانيه هذا الفرد من مشكلات متعددة يعد هو أصل الإعاقة التي يعاني منها، والتي تترتب عليها مشكلات جمة في العديد من جوانب النمو الأخرى، وفي غيرها من المهارات المختلفة التي تعتبر ضرورية كي يتمكن الطفل من العيش أو التعايش مع الآخرين، وتحقيق التوافق معهم، والتكيف مع البيئة المحيطة.

ومما لا شك فيه أن هناك أنماطاً متعددة للإعاقة العقلية كما يشير عادل عبد الله (٢٠٠٤) بمعنى أن الأمر لا يقف عن حدود نمط واحد بعينه تشير إليه مثل هذه الإعاقات وتعكسه، بل يتخطاه إلى ما هو أكثر من ذلك، فتعدد مثل هذه الأنماط وإن ظلت هناك أنماط ثلاثة رئيسية تعد هي الأكثر انتشاراً بينها وذلك على مستوى العالم بأسره، وهناك مثلها على الأقل من الأنماط الأقل انتشاراً أو غير الشائعة. وقد تتأثر مثل هذه الأنماط بعوامل أو أسباب معينة تعد مشتركة بينها جميعاً، كما أن هناك إلى جانب ذلك أسباباً خاصة بكل نمط من تلك الأنماط. ومع أن تلك العوامل تعتبر في الأصل إما عوامل وراثية، أو بيئية فإنها مع ذلك تنقسم إلى ثلاثة أنماط أساسية من العوامل يتعلق الأول منها بتلك العوامل التي يتمركز أثرها خلال مرحلة ما قبل الولادة، أما الثاني فيضم العوامل التي يكون لها الأثر أثناء الولادة، بينما يتعلق ثالثها بمجموعة العوامل التي يكون لها الأثر المباشر في مرحلة ما بعد

الولادة، ويعتمد تشخيص تلك الإعاقة في الأساس على اختبارات الذكاء الفردية للأطفال، واختبارات السلوك التكيفي . وهناك أساليب متعددة للتدخل تتضمن برامج مختلفة، واستراتيجيات متنوعة تختلف من نمط إلى آخر من أنماط الإعاقة العقلية وإن ظل التدخل المبكر هو الأفضل بالنسبة للطفل والأسرة والمجتمع على السواء

لقد ظهرت في الأونة الأخيرة من هذا القرن اتفاقاً دولياً على محو أي مصطلحات عن التخلف العقلي "Mental Retardation" أو النقص العقلي Mental Deficiency أو الضعف العقلي "Mental Subnormal" ومهما يكن من أمر هذه المصطلحات التي تعبر بطريقة ما عن مفهوم الإعاقة العقلية ، فنحن نميل إلى استخدام مصطلح أكثر حداثة وهو المعاقين عقلياً ، وتبدو لي مبررات استخدام هذا المصطلح حيث يعبر عن اتجاه إيجابي في النظرة إلى هذه الفئة ، في حين عبرت المفاهيم القديمة عن اتجاه سلبي ضد هذه الفئة.

أولاً :تعريفات الإعاقة العقلية: Intellectual disability

١- تعريف الاتحاد الأمريكي للإعاقة العقلية: American Association on Mental Deficiency

إن الإعاقة العقلية تشير إلى وجود أداء عقلي عام أقل من المتوسط يرتبط بقصور في السلوك التكيفي، ويمكن ملاحظته أثناء فترة نمو الطفل التي لم تصل إلى سن١٦ عام Jerome (Bruner & others, 1979, 12)

وينص التعريف الإجرائى على أنها المستوى الوظيفي للأداء العقلى في اختبارات الذكاء المعروفة والذى يقل عن الأداء المتوسط ، بانحرافين سالبين ، يصاحبه عدم القدرة على الاستجابة لمتطلبات الحياة الاجتماعية اليومية (السلوك التكيفي) ، ويظهر خلال مراحل لنمو الطفل من الولادة وحتى سن الثامنة عشرة .

٢- التعريف السيكومترى Psychometric : يعتمد التعريف السيكومترى على نسبة الذكاء (I.Q.) وتنوع سمة الذكاء بين الأفراد أو العينات الممثلة للمجتمع الكبير توزيعاً اعتدالياً بحيث يكون معظم الأفراد متوسطين في الذكاء وأقلية منخفضة الذكاء ، وأقلية أخرى مرتفعه الذكاء ، وقد اعتبر الأفراد الذين تقل نسبة ذكائهم عن (٧٥) معاقين عقلياً(عبد السلام عبد الغفار يوسف الشيخ، ١٩٩٦، ١٩). .ً

وسوف يقتصر البحث الحالي على فئة الإعاقة العقلية البسيطة والتي يتراوح نسبة ذكاء المراهقين المعاقين عقلياً فيما بين (٥٠-٧٠) ويعرفوا تربوياً بفئة القابلين للتعلم .

٣- التعريف الطبي : Medical Defintions

يعتبر التعريف الطبي من أكثر التعريفات شيوعاً حيث يعتبر الأطباء من الأوائل المهتمين بتعريف وتشخيص الإعاقة ، وقد عرفت الجمعية الملكية البريطانية للطب النفسي (١٩٧٥) التخلف العقلي بأنه حالة من توقف النمو العقلي أو عدم اكتماله ، تظهر في صور مختلفة، والصورة المعتادة هي الإخفاق في تكوين ما يعرف بوظائف الذكاء ، والتي يمكن أن تقاس بالطرق السيكومتريه تحت مسميات العمر العقلي ، ونسبة الذكاء ، وفي حالات أخرى فإن العقل الغير نامي قد يظهر أساساً في صورة إخفاق في المحافظة على ضبط المعتاد على المواقف أو الوصول إلى المواصفات المطلوبة للسلوك الاجتماعي العادي(محمد محروس الشناوى ، ١٩٩٧، ٢٥).

يعرف نادر فهمي الزيود (٢٠٠٠) الإعاقة العقلية على أنها حالة من النقص العقلي ناتجة عن سوء التغذية أو عن مرض ناشئ عن الإصابة في مركز الجهاز العصبي وقد تكون هذه الإصابة قبل أو بعد أو أثناء الولادة. (نادر فهمي الزيود ،٢٠٠٠، ١٩- ٢٠)

٤- تعريف منظمة الصحة العالمية (١٩٩٩ **World Health Organization** (**W.H.O**).): في التصنيف الدولي العاشر للأمراًض **International Classification of Diseases** (**I.C.D-10**) ، تعرف التخلف العقلي بأنه حالة من توقف النمو العقلي أو عدم اكتماله ، ويتميز بشكل خاص باختلال في المهارات ، يظهر أثناء دورة النماء ، ويؤثر في المستوى العام للذكاء ، أي القدرات المعرفية ، واللغوية الحركية ، والاجتماعية ، وقد يحدث التخلف مع أو بدون اضطراب نفسي أو جسمي آخر ، ولكن الأفراد المعاقين عقلياً قد يصابون بكل أنواع الاضطرابات النفسية ، بل أن المعاقين عقلياً قد يصابون بكل أنواع الاضطرابات النفسية ، بل أن معدل انتشار الاضطرابات الأخرى بين المعاقين عقلياً يبلغ على الأقل من ثلاثة إلى أربعة أضعافه بين عموم السكان ، ويكون السلوك التكيفي مختلاً (منظمة الصحة العالمية ١٩٩٩، ٢٣٨).

ويتضح من التعريفات الطبية التى تناولت الإعاقة العقلية التي ترجع إلى أسباب وراثية أو بيئية أدت إلى عدم اكتمال نمو العقل ، وبالتالي أدت إلى قصور في بعض الوظائف العقلية والمعرفية .

٥- التعريفات السلوكية والنفسية: **Psychosocial definitions**

وقد اعتمدت هذه التعريفات في تعريفها للإعاقة العقلية على أبعاد متعددة منها السلوك الخاص بالمعاقين عقلياً ، والمهارات الاجتماعية .

أشار عادل عز الدين الأشول (١٩٨٧) ، إلى أن التخلف العقلي انخفاض في القدرة العقلية عن المستوى العادي أو المتوسط ، ويشير إلى أن هذا الانخفاض يرتبط عادة بعدم قدرة الفرد على التكيف مع البيئة المحيطة. ويرى أن الشخص المعاق عقلياً هو الذي يكون معدل ذكائه أقل من (٧٠ درجة) بالإضافة إلى عدم تكيفه وعدم قدرته على التوافق وقصور مهاراته الاجتماعية (عادل الأشول، ١٩٨٧، ٥٨٨).

٦- التعريفات الاجتماعية **Social Definitions**

وتركز هذه التعريفات على مدى قدرة الشخص على التكيف الاجتماعي ومن هذه التعريفات : يعرف عبد الرحمن سليمان (١٩٩٨) الإعاقة العقلية من منظور اجتماعي على أنها افتقار المعاق إلى الكفاءة الاجتماعية والمعاناة من حالة عدم التكيف (عبد الرحمن سليمان ،١٩٩٨، ٤٠)..

عرفته مايزرال وآخرون (١٩٩١ Maiseral, et al.،) بأنه يتحدد وفقاً للفاصل الزمني في تشخيص الحالة على أنها إعاقة عقلية وفقاً لشروط تتحدد بوقت بداية ظهور الحالة سواء منذ الولادة أو في سن مبكرة وتظل كذلك حتى بلوغ سن الرشد، وبعده حيث يظل الفرد المعاق عقلياً دون الأسوياء من حيث القدرة العقلية والكفاءة الاجتماعية والمهنية فلا يستطيع أن يُسَيِّر أموره بمفرده، ويرجع تخلفه في الأصل إلى عوامل تكوينية وراثية أو نتيجة للإصابة بمرض (رشا محمد أحمد، ١٩٩٩، ٢٤).

٧- التعريفات التربوية : **Educational definition**

وتعتمد هذه التعريفات على مدى القصور في القدرة التحصيليه وعلى اكتساب مهارات التعلم الجيد القائم على التذكر والتحليل والفهم والتركيب وذلك من خلال سنوات البحث التي يتلقون التعليم من خلالها.

وتتناول قدرة الفرد المعاق عقلياً على التعلم والتحصيل ومن هذه التعريفات : تعريف كيرك1972) **Kirk**) المراهق المعاق (المتخلف) عقلياً القابل للتعلم هو الذي بسبب بطء نموه العقلي يكون غير قادر على الاستفادة من برامج المدارس العادية ويتميز بسمات النمو التالية :

١- تعلم بسيط في القراءة والكتابة والتهجي والحساب وغيرها.

٢- إمكانية التوافق الاجتماعي الذي يمكنه من أن يمضى في المجتمع معتمداً على نفسه.

٣- ملائمة مهنية في الحدود الدينامية فيما بعد على أن يعول نفسه ولو بشكل جزئي(السيد عبد النبي، ٢٠٠٤، ٢٤). .

وتشير التعريفات المستخدمة في الوقت الحاضر إلى اعتبار الفرد معاقا عقلياً إذا بلغت نسبة ذكائه ٧٠ على مقياس الذكاء أو أقل وإذا أظهر قصورا واضحا في القدرة على التكيف.

يعرف عبد الرقيب البحيرى (٢٠٠٣) أنها إعاقة تظهر في سن مبكر وينتج عنها قصور في المهارات التكيفية اليومية ، ويقاس هذا التخلف في الأساس بالأداء بين (٧٠- ٧٥) درجة ، وما ينتج عنها يقاس بالأداء الوظيفي التكيفي ، من خلال اختبارات سيكومترية مقننة في المهارات التكيفية ، ويحتاج

هذا (المعاق)المتخلف إلى الدعم والمساندة من قبل مانحي الرعاية ، لتخفيف حدته على المستويين الذهني والاجتماعي ، ومن هنا تتحول النظرة من مجرد أن التخلف العقلي سمة موجودة في الفرد إلى عملية تغير في تفاعل الفرد مع البيئة والتأكيد على احتياجات الفرد بدلا من التركيز على عجزه(عبد الرقيب البحيرى ، ٢٠٠٣ ، ٧- ٨) .

ويتبنى البحث الحالي تعريف الإعاقة العقلية المقدم من الجمعية الامريكية للتخلف العقلى، والجمعية الامريكية للطب النفسى والذى يشير إلى وجود قصور في الوظائف العقلية والتكيفية لدى الطفل ، مما يؤثر على أدائة التعليمى والسلوكى .

٨- التعريفات السيكولوجية : **psychological definitions**

ركزت التعريفات السيكولوجية على نسبة الذكاء ومن هذه التعريفات :

١- تعريف التصنيف الاحصائى الدولى للأمراًض النفسيه (**International** (**I.C.D-10** **statistical classification of Diseases and Related problem**. التخلف العقلى عدم إكتمال العقل مصحوباً بقصور في مستوى الذكاء والمهارات اللغوية والحركية والمعرفية والاجتماعية ويكون قصور السلوك التكيفي علامة بارزة لدى المصابين بالتخلف العقلى (عبد الله عسكر ، ٢٠٠٥ ، ١٧) .

٢- يجمع تعريف حمدى شاكر (٢٠٠٥) بين التعريفات التربوية وبين التعريفات السيكولوجية حيث يرى أن الإعاقة العقلية هى حالة نقص في معدل الذكاء أو قصور ملموس في الوظائف العقلية العامة أو عدم إكتمال في النمو وانخفاض ملحوظ في مستوى الأداء العقلى والسلوك التكيفي وتحمل المسئولية والتواصل والعناية بالذات وقصور في مهارات العمليات المعرفية أو حماية ذاته من الأخطار العادية وعدم القدرة على مسايرة البرامج الدراسية بالمدارس العادية مما يحول بين المعاق وقدرته على مسايرة أقرانه في التعلم والتكيف إلا أنه بإمكانه اكتساب المبادئ الأساسية عن طريق برامج تعليميه خاصه (حمدى شاكر ،٢٠٠٥، ٥٨)

٩- التعريفات مزدوجة المعايير: **Multi criterion definitions**

- تعريف الجمعية الأمريكية للتأخر العقلى (١٩٩٤) بأنه مصطلح عام يغطى مدى واسعاً من درجات التأخر العقلى يتراوح بين تأخر عقلى تام يعوق عملية الكلام والحركة ، ومعدل ذكاء أفراده

بين(٥٥ إلى ٧٠) ، ولكنهم يحتاجون إلى المساندة والتوجيه عندما يتعرضون لصعوبة ما تواجههم في حياتهم .(American psychiatric Association 1994).

ويذكر بستشو وبروس (1997 Batshaw & Bruce) الشخص المتأخر عقلياً بأنه الشخص الذى يعانى من نقص أو تخلف أو بطء نموه العقلى ، الأمر الذى يؤدى إلى تدنى في مستوى ذكائه وتكيفه الاجتماعى والمعيشى ، بحيث لاتتناسب قدراته العقلية مع عمره الزمنى (Batshaw& Bruce, 1998, 2) .

ثانياً- نسبة انتشار الإعاقة : Prevelance

تشكل ظاهرة الإعاقة العقلية ما نسبته٢-٣%من السكان ، ولكن هذه النسبة تتأثر بعوامل كثيرة منها المستوى الثقافي والاجتماعى والاقتصادى في المجتمع ، وأولوية الخدمات لفئات المواطنين ، ونظرة المجتمع للمشكلة (كمال مرسى، ١٩٩٩).

تعتبر فئة الإعاقة العقلية واحدة من فئات التربية الخاصة الأكثر شيوعا مقارنة بالفئات الأخرى ، كالسمعية والبصرية والحركية واللغوية ، إذ تذكر ليرنر Lerner (٢٠٠٤) أن أكثر فئات الإعاقة شيوعا في المجتمع الأمريكي هي فئة صعوبات التعلم تليها فئة الإعاقة العقلية جمال الخطيب وآخرون(٢٠٠٧، ١٥٤).

يشير فاروق الروسان (١٩٩٨) إلى أن تباين نسبة انتشار الإعاقة العقلية بين المجتمعات تبعا لعدد من العوامل من أهمها :

١- معيار نسبة الذكاء المستخدم في تعريف الإعاقة العقلية ، فإذا استخدم على سبيل المثال المعيار الوارد في تعريف هيبر في عام (١٩٥٩) للإعاقة العقلية (أقل بانحراف معياري واحد عن المتوسط) فإن نسبة الإعاقة العقلية في المجتمع هي (١٥.٨٦%) في حين إذا استخدم

المعيار الوارد في تعريف جروسمان (١٩٧٣) للإعاقة العقلية (أقل بانحرافين معياريين عن المتوسط) فإن نسبة الإعاقة العقلية في المجتمع هي (٢.٢٧%) .

٢- معيار السلوك التكيفي المستخدم في تعريف الإعاقة العقلية ويقصد بذلك أن الفرد المعاق عقلياً هو الفرد الذي تقل نسبة ذكاؤه عن (٧٥) درجة في الذكاء ، وفي الوقت نفسه يعانى من خلل واضح على مقاييس السلوك التكيفي ، ويعنى ذلك أنه إذا أضفنا الدرجة على مقياس السلوك التكيفي إلى المعايير التي تقرر نسبة المعاقين عقلياً فإن ذلك سوف يؤدى إلى تقليل نسبة الإعاقة في المجتمع من (٢.٢٧% إلى ١%) .

٣- العوامل الصحية والثقافية والاجتماعية : تعمل العوامل المرتبطة بالوعي الصحي والثقافي والمستوى الاجتماعي على زيادة أو خفض نسبة الإعاقة العقلية في المجتمع ، وتؤكد الدراسات هذه العلاقة إلى العلاقة العكسية بين زيادة الوعي الصحي والثقافي والاجتماعي وقلة نسبة المعاقين عقلياً في المجتمع والعكس صحيح .

ولذا تزداد نسبة الإعاقة العقلية ، في الدول النامية مقارنة بالدول الصناعية المتقدمة. ففي دولة السويد تبلغ نسبة الإعاقة العقلية(٠.٤ %) في حين تبلغ نسبة الإعاقة في دول أمريكا اللاتينية حوالي (١١.٣%) وتبلغ نسبة الإعاقة في الدول العربية (٣.٨ %) فاروق الروسان (١٩٩٨، ٧٨- ٧٩).

ومن العرض السابق نتفق مع أن أكثر الإعاقات انتشارا في المجتمعات هى الإعاقة العقلية بسبب تدنى الخدمات الصحية والثقافية ، و سوف نتناول تعريفات الإعاقة العقلية والتي تمثلت فيما يلي :

ثالثا: تصنيف الإعاقة العقلية : Classifications

تتنوع التصنيفات للإعاقة العقلية تنوعاً كبيراً نظراً للاختلاف الكبير في المستويات الخاصة بالمعاقين عقلياً ومنها مستوى في القدرات العقلية والقدرات النفسية والقدرات الاجتماعية ، كما تختلف طبقاً للتصنيف الذى صنفت على أساسه ، ومن هذه التصنيفات ما يلى:

أولا – التصنيف الطبى : ويقوم على إحدى المحكات التالية وسوف نستعرضها بشىء من الإيجاز:

أ– مصدر الإصابة. ب– درجة الإصابة.

ج- توقيت حدوث الإصابة. د- المظهر الإكلينيكى.

ويمكن توضيح هذه المحكات في هذا العرض الموجز فيما يلى:

أ- التصنيف حسب مصدر الإعاقة :

قسم تريد جولد GouL (1952) حالات التخلف العقلى إلى :

- ضعف عقلى أولى.

- ضعف عقلى يرجع إلى حدوث أخطاء في الجينات.

- ضعف عقلى يرجع إلى عوامل بيئيه "أثناء الحمل أو أثناء الولادة نفسها (نبيه إبراهيم إسماعيل، ٢٠٠٦، ٧١-٧٢).

من هذه التصنيفات التصنيف الذى اقترحه كل من ستراوسStrauss و ليتنين Lehtinen وفية تمييز بين الإعاقة العقلية الناشئة عن عوامل داخلية وتكون ناتجة عن انتقال صفات نفسية عضوية خاطئة أو غير تامة النمو. والإعاقة العقلية الناشئة عن عوامل خارجية وتكون ناتجة عن التغيرات المرضية التى تحدث للفرد مثل الإصابة التى تحدث تلفا في المخ (, Heward, 1992) 375

ب- التصنيف حسب درجة الإصابة :

اقترح كانر التصنيف التالى:

- تخلف عقلى مطلق (Absolute).

- تخلف عقلى نسبى (relative).

- تخلف عقلى ظاهر (Appearance) (زينب محمود شقير، ١٩٩٩، ١٠٨-١٠٩).

ويذكر ليفورت Lefort (2006) أن الجمعية الامريكية للتخلف العقلى حددت أربعة فئات طبقا لشدة الإعاقة البسيطة Mild ، الإعاقة الحادة Profound وذلك على النحو التالى :

أ- الإعاقة البسيطة : Mild

هى تشير إلى الأفراد الذين يتعلمون ببطء في المدارس ويستطيعون إنجاز المهارات الأكاديمية حتى المستوى السادس تقريبا وقدراتهم المهنية والاجتماعية تسمح لهم بالعمل والحياة باستقلالية مع قدر بسيط من المساندة والمتابعة.

ب- الإعاقة المتوسطة : **Moderate**

هى تشير إلى الأفراد الذين ينخفض مستوى مهاراتهم الأكاديمية إلى الصف الثانى على الأكثر وهم قابلون للتدريب على المهارات الحياتية والتكيف الاجتماعى ويحتاجون لأشراف كامل في أعمالهم.

ج-الإعاقة الشديدة : **Severe**

هى تشير إلى الأفراد الذين لديهم قدرات تواصلية محدودة ويفهمون المعلومة الأساسية فقط فيما يتعلق بالحروف الأبجدية ، وهم لديهم درجات من العجز البدنى مثل صعوبة الحركة أو اضطرابات النطق والكلام ، وتعتمد البرامج التربوية لديهم على اكسابهم المهارات الحياتية والتواصل ، ويحتاجون إلى الإشراف والمتابعة الكاملة في أعمالهم .

د- الإعاقة الحادة : **Profound**

وهى تشير إلى الأفراد الذين يتسمون بدرجة ملحوظة من العجز وفي حاجة مستمرة للتدريب والمساندة والمتابعة والرعاية المركزة في حالة وجود نسب عجز متفاوتة مثل صعوبة الرؤية أو السمع أو الحركة ، ومن ثم يلزمهم مجموعة من المؤهلين لرعايتهم. (Lefor,2006,11).

يشير عبد العزيزالسيد الشخص (٢٠٠٧) إلى أن الجمعية الامريكية للتخلف العقلى قدمت تصنيفا لشرائح ومستويات الإعاقة العقلية حيث تقع فئات المعاقين عقلياً بمستوياتهم المختلفة ابتداء من معامل ذكاء أقل من (٢٠- ٢٥) كحد أدنى إلى(٦٨-٧٠) كحد أقصى وذلك على مقاييس الذكاء المقننة (عبد العزيزالسيد الشخص ،٢٠٠٧ ، ٧٢).

هـ-التصنيف حسب توقيت الإصابه:

يقترح يانيت **Yannet** تقسيما ثلاثيا لحالات التخلف العقلى بسبب توقيت حدوث الإصابة إلى فئات ثلاث وهى كالتالى:

١- تخلف عقلى يحدث في مرحلة قبل الولادة : تعرض الجنين للإختناق .

٢- تخلف عقلى يحدث أثناء الولادة : يتمثل في حالات إصابات تعرض لها الجنين كالإختناق أو إصابة الدماغ من جراء استخدام أجهزة الولاده (الشفط) .

٣- تخلف عقلى يحدث بعد الولادة: كتعرض الفرد لبعض الأمراًض كالإلتهابات السحائيه ، وإصابات المخ نتيجة التسمم بالرصاص (طارق عبد الرؤوف، ربيع عبد الرؤوف، ٢٠٠٦، ١٥٠-١٥١).

واقترح يانت **Yannet** هذا التصنيف ، حيث رأى أنه يمكن تصنيف حالات الإعاقة العقلية تبعا لتوقيت حدوث الإعاقة ، وذلك على النحو التالى:

أ- إعاقة تحدث في مرحلة ما قبل الولادة **Per-Natal**:

وهى الحالات التى تحدث فيها الإعاقة لأسباب فسيولوجية ومرضية واضطرابات كيميائية تنتقل إلى الجنين من الوالدين أو احدهما مثل العامل الريزيسى **RHS** ، وعدم ضبط السكر في الدم ، والضغط المرتفع الذى يمكن أن يؤثر على نمو الجهاز العصبى المركزى للجنين ، وتعاطى الأم الكحوليات والعقاقير أثناء الحمل ، أو إصابة الأم بالأمراًض الفيروسية المعدية كالحصبة.

ب- إعاقة تحدث أثناء الولادة **Intra- Natal** :

وهى الحالات التى يتعرض فيها الجنين للإصابة أثناء الولادة كالإختناق، أو إصابة الدماغ جراء استخدام أجهزة سحب الجنين من رحم الأم، والمعروفة باسم الولادة الديناميكية.

ج- إعاقة تحدث بعد الولادة **Post-Natal**:

وهى الحالات التى تحدث الإصابة فيها خلال الفترة النمائية- كتعرض الفرد لبعض الأمراًض كالإلتهابات السحائية وإصابات المخ نتيجة التسمم بأملاح الرصاص ، أو أول اكسيد الكربون، أو الإصابات المباشرة للدماغ والناجمة عن الحوادث (عبد العزيزالسيد الشخص، ٢٠٠٧ ، ٧٤-٧٥).

د- التصنيف حسب أسباب الإعاقة:

قدمت تصنيفات عديدة للإعاقة تبعا لأسباب الإعاقة، إلا أننا نقتصر على تصنيف الجمعية الأمريكية للتخلف العقلى المكون من عشرة فئات ، والذى عرضه عبد العزيزالسيد الشخص (٢٠٠٧، ٧٣-٧٤) على النحو التالى:

- إعاقة عقلية ناشئة عن أمراًض معدية **Disease Inflection** مثل الحصبة الألمانية ، الزهرى، وعلى وجه الخصوص إذا كانت الإصابة في الشهور الأولى من الحمل.
- إعاقة ناشئة عن التسمم **disease Intoxia** مثل إصابة المخ الناتجة عن تسمم الأم بالرصاص أو الزرنيخ أو أول اكسيد الكربون.
- إعاقة ناشئة عن أمراًض ناتجة عن إصابات بدنية **Physical Trauma** مثل إصابة الدماغ أثناء الولادة أو بعدها لأى سبب من الأسباب.
- إعاقة عقلية ناشئة عن أمراًض اضطراب التمثيل الغذائى **Matabolism Disease** مثل حالات الفينيل كيتونيوريا **Pkenylketonouria** وغيرها .
- إعاقة عقلية ناشئة عن خلل الكروموزومات مثل متلازمة داون .
- إعاقة عقلية ناشئة عن أمراًض تنجم من أورام مثل الدرن .
- إعاقة عقلية ناشئة عن أمراًض غير معروفة السبب تحدث قبل الولادة .
- إعاقة ناشئة عن اضطرابات عقلية مثل التوحد .
- إعاقة عقلية ناشئة عن أمراًض غير معروفة السبب تحدث بعد الولادة .
- إعاقة عقلية ناشئة عن أسباب غير عضوية مثل العوامل الأسرية والثقافية كالحرمان الثقافي أو البيئى .

٢- التصنيف حسب الأنماط الاكلينيكية:

تشير فيوليت فؤاد ابراهيم (٢٠٠٥، ٤٦) إلى أهم تلك الأنماط الإكلينيكية في هذا التصنيف للمعاقين عقلياً، وذلك على النحو التالى:

- المنغولية **Mongolism** وتسمى أيضا أعراض داون **Dawn's Syndrome**.
- استسقاء الدماغ **Hydrocephuly**

- صغر الجمجمة Microcephaly
- القماءة أو القصاع Cretinism
- حالات اضطراب التمثيل الغذائى (RKU)
- حالات العامل الرايزيسى في الدم (RH- Factor) Rehesus
- حالات الصرع Epilepsy .
- حالات التصلب الحدبى الدونى Taberams S
- حالات الشلل السحائى Cerbral Palsy
- حالات الفيفيل كينو نيوريا (PKU).

٣-التصنيف السيكولوجى: Psychological classification

يصنف المعاقين عقلياً في ضوء نسبة الذكاء على النحو التالى:

١- المعتوه Idiot: يمثل المعتوه أشد درجات التخلف العقلى بحيث تقل نسبة ذكاء المعتوه عن (٢٥) وتبلغ نسبتهم حوإلى (٥%) من مجموع ضعاف العقول ولا يتجاوزالعمر العقلى بأى حال عن (٣) سنوات ، والمعتوهون لايستطيعون القراءه والكتابه والمعتوه لا يستطيع حماية نفسه أو حياته من الأخطار ، وقد لا يأكلون إن لم يوضع لهم الطعام في أفواههم. وبالتالى يحتاج المعتوه إلى رعاية كامله من الأخرين لأن لديه نقصا أو تاخرا في التكوين الجسمى وتلفا كبيرا في المخ ولذلك لا يعمرون طويلا وأغلبهم يموتون صغاراً (عصام نور سريه، ٢٠٠٦، ١٨).

٢- الأبله Imbecile: وتتراوح نسبة ذكاء البلهاء بين (٢٥-٥٠) درجه أى لا يزيد مستواهم العقلى من ذكاء الطفل العادى في سن السابعة، ولا تستطيع فيه تعلم القراءة، ويفتقر البلهاء إلى القدره على العنايه بأنفسهم أو الإنتفاع من التعليم المدرسى ، ومن الممكن تعليمهم كيف يرتدون ملابسهم بأنفسهم من بعض المخاطر، وبالتمرين يمكن تأهيلهم لبعض الأعمال البسيطة مثل الكنس وتنظيف الأرض والأحذيه وغسل الملابس ، كما يمكن اكسابهم عادات النظافه والنظام وآداب السلوك (أشرف محمد ، ٢٠٠٠، ٣٣).

٣- المأفون أو المورون moron: تبلغ نسبتهم حوالى (٧٥%) من ضعاف العقول وتتراوح نسبة ذكائهم بين (٥٠-٧٠) ويتراوح عمرهم العقلى في اقصاه من (٧-١٠) سنوات ومن صفاته أنه

يستطيع الإعتماد على ذاته في كسب عيشه ، من خلال عمل وحرفه بسيطه تناسب وضعه وظروفه ويستطيع الحفاظ على حياته، ولديه نوع من الإنسجام والتوافق الاجتماعى المعقول نسبيا ، ولديه بعض النقائص الجسميه والفسيولوجيه الطفيفه، وتستطيع هذه الفئة تعلم القراءه والكتابه ولكنها لاتستطيع التحصيل الدراسى في الفصول العادية بل تحتاج إلى فصول أو مدارس خاصه.

وقد شاع استخدام هذا التصنيف حتى الخمسينات ولكن بعد إجراء الكثير من الدراسات العلميه في ميدان التخلف العقلى تغيرت بعض المفاهيم العلميه لتضمنها لمعانى غير مقبوله من الناحيه الاجتماعيه فتغيرت هذه المصطلحات السابقة (نجوى غراب ، ١٩٩٩، ٢٤).

٤–التصنيف النفسى الاجتماعى Social Classification:

نظراً للانتقادات التى وجهت إلى بعض التصنيفات ومنها معامل الذكاء كأساس لتصنيف الإعاقة العقلية فقد أضاف بعض العلماء بعض الخصائص الاجتماعيه والسلوكيه الأخرى إلى معامل الذكاء .

٥– التصنيف التربوى : Educational Classification

يقسم التربويون العاملون في مجال الصحة النفسية للمعاقين عقلياً إلى ثلاث مستويات طبقا للموقف التربوى وقدرتهم على التعلم وذلك على النحو التالى:

أ– القابلين للتعلم Educable:

وهم من لديهم القدرة على الإستفادة من البرامج التعليمية العادية ولكن بصورة بطيئة ، فيحتاجون إلى برامج خاصة موجهة لإحداث تغير في السلوك الاجتماعي ليصبح مقبولا في تفاعلاتهم مع الآخرين ، وأيضا في تحسن العمليات المعرفية والمهنية لديهم ، وتستطيع تلك الفئة الإعتماد على نفسها في مرحلة عمليات البيع والشراء والعمل اليدوى مع مبادئ بسيطة من الناحية الأكاديمية ، أى المهارات الأولية للتعلم وتتراوح نسب ذكائهم ما بين ٥٠–٧٠ (امال باظة، ٢٠٠٣: ١٥).

ب– فئة القابلين للتدريب Trainable :

وتتراوح نسبة ذكائهم ما بين (٢٥–٤٩) وهم يمثلون (٤%) ويحتاج هذه الفئه إلى الإشراف والرعايه الخاصه طوال حياتهم (Iluda, H, 1998 ,5-20). وتتميز هذه الفئة بأن تحصيلها

الأكاديمى منخفض جدا ولا يستطيع أفرادها العمل إلا في ورشة محمية ، وهم غير قادرين على العناية بأنفسهم بدون مساعدة الأخرين لهم ، وتتراوح معاملات ذكائهم بين ٢٥-٥٠ (أحلام عبدالغفار، ٢٠٠٣، ١٢).

٣- فئة الإعتماديون Custodial:

هي تلك الفئة من الأفراد التي تقل نسبة ذكائهم عن (٢٥) وهم يمثلون (٥%) تقريباً وتحتاج هذه الفئه إلى رعايه إيوائيه مستمره طوال حياتهم. كما يشير حامد زهران (١٩٧٨) إلى أنه يمكن إرجاع أسباب الإعاقة العقلية إلى أسباب وراثية داخلية المنشأ أو بيئيه خارجيه المنشأ قبل أو أثناء أو بعد الولاده (حامد زهران، ١٩٧٨، ٤٣٧).

رابعا : تشخيص الإعاقة العقلية: Diagnosis

تعتبر عملية تشخيص الإعاقة العقلية عملية معقدة تنطوى على التركيز على الخصائص الطبية والعقلية والاجتماعية والتربوية وأخذها بعين الاعتبار، فمع بداية القرن التاسع عشر بدأ تشخيص حالات الإعاقة العقلية من وجهة نظر طبية ، ولكن بعد عام ١٩٠٥ ومع ظهور مقاييس الذكاء على يد بينيه **Binet** ، وكسلر **Weschsler** أصبح التركيز على القدرات العقلية و قياسها ، وقد تمثل هذا الاتجاه في استخدام مصطلح نسبة الذكاء (**IQ**) كدلالة على استخدام المقاييس السيكومترية **Psychometric Tests** في تشخيص حالات الإعاقة العقلية ، وبقى الحال على ذلك حتى أواخر الخمسينات من هذا القرن ، حين بدأ متخصصون في الإعاقة العقلية والتربية الخاصة وعلم النفس بتوجيه انتقادات إلى مقاييس الذكاء على اعتبار أنهاغير كافية لتشخيص حالات الإعاقة العقلية ، إذ أن حصول الفرد على درجة منخفضة على مقاييس الذكاء لا يعنى بالضرورة أنه معاق عقلياً ، إذا أظهر الفرد قدرة على التكيف الاجتماعى ، وقدرة على الإستجابة للمتطلبات الاجتماعية بنجاح ، ونتيجة لذلك ظهر بعد جديد في تشخيص حالات الإعاقة العقلية ألا وهو بعد السلوك التوافقى أو التكيفي ، ودخل هذا البعد في عملية تعريف الإعاقة العقلية ، كما ظهرت المقاييس الخاصة بذلك ، ومنها مقياس الجمعية الأمريكية للتخلف العقلى والمسمى بمقياس السلوك التكيفي ، وفي السبعينات من هذا القرن ظهرت مقاييس أخرى هى المقاييس التحصيلية **Academic Achievement Tests** والتى تهدف إلى قياس وتشخيص الجوانب الاكاديمية والتحصيلية لدى المعاقين عقلياً (فاروق الروسان،١٩٩٨، ٩٥).

إن تشخيص الإعاقة العقلية ليس بالأمر السهل ، ويجب الحرص وتوخى الدقة لأن الخطأ في تشخيص حالة الطفل بأنه معاق عقلياً يعتبر أمراً يغير مستقبل حياته (سهير كامل ، ٢٠٠٢: ٩٢)

ويعتبر الإتجاة التكاملى في تشخيص الإعاقة العقلية من الإتجاهات المقبولة حديثاً في أوساط التربية الخاصة ، اذ يجمع ذلك الإتجاه بين التشخيص الطبى ، والسيكومترى ، الاجتماعى، التحصيلى (فاروق الروسان ، ٢٠٠٣، ٤٢) .

ولذا يمكن اعتبار قضية تشخيص الإعاقة العقلية قضية متعددة الجوانب والأبعاد ومنها الطبية والعقلية والاجتماعية والتربوية لأنها تتعلق بماضى الفرد وحاضره ومستقبله ، وتنطوى على تقييم شامل لأوجه النمو الخاصة بالفرد بمختلف جوانبها ، فالتشخيص التكاملى لابد أن يشمل المهارات التكيفية والعقلية والحالة النفسية والانفعالي ، والحالة الجسمية والطبية ، والحالة الاجتماعية والاقتصادية .

خامسا: أسباب الإعاقة العقلية: Causes

أهتم العديد من الباحثين بدراسة الأسباب التى تؤدى إلى حدوث الإعاقة العقلية ، وعلى الرغم من تحديد كثير من هذه الأسباب ، إلا أنه مازال هناك عوامل أو أسباب لم يتم التوصل إليها حتى الآن.

توضح منظمة الصحة العالمية أن سبب الإعاقة العقلية لدى العديد من الأفراد والأسر لا يزال غير معروف ، وهناك تفسير واحد لذلك الغموض وهو أن الإعاقة العقلية تشمل العديد من المشكلات المختلفة ، والتى لها أسبابا متعددة ، فهناك عوامل جنية وراثية تكون سببا رئيسيا ويجب تجنبها والوقاية منها ، وهناك عوال غير وراثية ومكتسبة وقد تكون هذه الأسباب أثناء الحمل أو أثناء الولادة ، فالزواج من الأقارب ، والزواج المبكر ، وانتشار الأمية وانخفاض مستوى التعلم ، وخروج المرأة للعمل والفقر وارتفاع معدلات الإنجاب كلها تعتبر من اسباب الإعاقة التى من السهل الوقاية منها (خالد رمضان، ٢٠٠٨،٣٦).

١/عوامل وراثية Genetic Factors :

تلعب العوامل الوراثية دورا هاما في حدوث الإعاقة العقلية، حيث يشير إبراهيم الزهيرى (١٩٩٨) إلى العوامل الوراثية مسئولة عن حوالى ٨٠% من حالات الإعاقة العقلية ، وذلك لوجود قصور أو خلل في خلايا المخ أو الجهاز العصبى المركزى، الأمر الذى يؤدى إلى حدوث إعاقة في وسائل الإدراك والوظائف العقلية المختلفة، وإلى صعوبات في عملية التعلم . وتحدث وراثة الإعاقة العقلية عن طريق الجينات الوراثية التى تحملها كروموسومات الخلية التناسلية (إبراهيم الزهيرى، ١٩٩٨، ٢٣٧) .

كما يشير نادر فهمى الزيود (٢٠٠٠) إلى أن الوراثة تلعب دورا بارزا في حدوث الإعاقة العقلية ، فبعض الأطباء كانوا يرجعون كل الأسباب التى لا يعرفونها عن الإعاقة العقلية إلى عامل الوراثة ، مما أدى إلى التأكيد على أهمية العامل الوراثى ، فالطفل يرث الإعاقة العقلية عن طريق والديه وأجداده ، وذلك عن طريق الجينات ، وقد تظهر في زواج الأقارب أكثر من زواج غير الأقارب (نادر فهمى الزيود ،٢٠٠٠، ٥٤)

٢/عوامل جينية : Genetic Factors:

تلعب الوراثة التي تحددها الجينات genes دورا مهما في حدوث الإعاقه العقليه ، حيث يتكون أثر الوراثة منذ اللحظة الأولى لتكوين الجنين ، أى منذ إخصاب البويضه بواسطة الحيوان المنوى (محمد محروس الشناوى ، ١٩٩٧ ، ٧٩).

والعوامل الوراثية هى المسئولة عن حوإلى ٨٠% من حالات الإعاقه وذلك لوجود تلف أو قصور أو خلل في خلايا المخ أو الجهاز العصبى المركزى ، الأمر الذى يؤدى إلى حدوث الإعاقه في وسائل الإدراك والوظائف العقليه المختلفه إلى صعوبات في عملية التعلم (ابراهيم عباس الزهيرى، ١٩٩٨، ٢٣٧)..

ويقصد بالعوامل الوراثية تلك التى تنتقل عن طريق الجينات على الكروموسومات ففي الخليه الواحده المخصبه يوجد (٤٦) كروموسوما نتيجة إلتحام الحيوان المنوى الذى يحمل (٢٣) كروموسوم ، وبويضه تحمل (٢٣) كروموسوم ولذلك يكون الجنين وراثيا نصفه من الأب ونصفه الآخر من الأم (عزت السبكى، ١٩٩٨: ٢٢٣).

الأسباب البيئية وتنقسم إلى:

يذكر إبراهيم الزهيرى (١٩٩٨: ٢٣٨) أن العوامل البيية تمثل حوإلى ٢٠% من حالات الإعاقة العقلية . ونظرا لتنوع هذه الأسباب تنوعا كبيرا يتم تصنيفها إلى أسباب ترتبط بالأم قبل وأثناء فترتى الحمل والولادة ، وأسباب ترتبط بالبيئة النفسية والاجتماعية التى يعيش فيها الطفل .

٣/الأسباب البيئية وتنقسم إلى:

أسباب ما قبل الولادة :

وتشمل إصابة الأم ببعض الأمرَاض المعدية مثل الحصبة الألمانية فإذا إنتقلت العدوى من الأم إلى الجنين بعد إصابتها بالحصبة الألمانية يولد هذا الجنين مشوها ، أو يعانى من تأخر نموه الجسمى أو العقلى بصفة عامة ، كذلك إصابة الأم أثناء الحمل بمرض الزهرى الذى ينتقل إلى الجنين عن طريق المشيمة ، أو إصابتها بفقر الدم الشديد ، وحمى الصفراء كل ذلك يؤدى إلى تشوة الجنين وإعاقة نموه ، كما أن تعرض الأم للحوادث أو محاولتها الإجهاض أو تعريضها للإشعاع يؤدى إلى الإصابة بالإعاقة العقلية (عبد الرحمن عيسوى، ١٤٢، ١٩٩٦).

أسباب ما بعد الولادة :

يذكر عثمان لبيب (٢٠٠٢) بعض الأسباب التى تتعلق بالطفل نفسه وقد تؤدى إلى إصابته بإعاقة عقلية ومنها :

إصابة الطفل بعد الولادة – قبل سن البلوغ– بإحدى الحميات التى تؤثر على خلايا المخ (الحمى الشوكية) أو بأحد أنواع الشلل المخى أو الحصبة.

التسمم بالزرنيخ وأول اكسيد الكربون أو التسمم بمركبات الرصاص أو استنشاق ابخرتة أثناء مرحلة الطفولة المبكرة نتيجة تلوث الهواء والماء أو الغذاء.

السقوط أو اصطدام الجمجمة بشدة في مرحلة الطفولة المبكرة بصورة يترتب عليها تلف بعض أنسجة المخ أو الإصابة ببعض الأورام.

سوء التغذية الشديد للطفل وخاصة إذا تأخرغذاء الطفل عن طريق نقص شديد في البروتين أو اليود بصفة خاصة في السنة الأولى من عمره.

ج – الأسباب البيئية :

إن البيئة الفقيرة التى تفتقد إلى الأنشطة الذهنية الحافزة لذكاء الطفل في مراحل نموه الأولى ، تعتبر مسؤلة عن نسبة عالية جدا من حالات الإعاقة العقلية البسيطة وخاصة إذا لم يتوفر الغذاء الكامل والخدمات الصحية (عثمان لبيب،٢٠٠٢، ٣٣–٣٤).

وكذلك تعسر الولادة المصحوب بنقص في الأوكسجين يؤدى إلى الأضرار بالجهاز العصبي للطفل. وانفصال المشيمه مبكرا يؤدى إلى سد عنق الرحم وإعاقه نزول الجنين ونقص الأوكسجين لديه. وحوادث الولادة واستخدام الأدوات المساعدة لسحب الجنين مما يؤدى إلى الضغط على الجمجمه والأضرار ببعض أنسجة المخ أحيانا (رمضان القذافي، ١٩٩٣، ١٠٢–١٠٣) .

ثانيا : المراهقة: **Adolescence**

المراهقة تعنى لغويا الأقتراب من الحلم ، واللفظ مشتق من الفعل اللاتينى **Adolescence** بمعنى التدرج نحو النضج الجسمى والجنسى والعقلى والاجتماعى والإنفعالى (الزين عماره ، ١٩٨٦، ١٩٥)، وهى القدره التى يتحول خلالها الفرد من طفل إلى راشد وتبدأ عادة بالبلوغ وتنتهى ببدء الرشد (**Driver, 1990, 188**).

وتتميز المراهقة في بدايتها بحدوث تغيرات بيولوجيه عند البنات والأولاد يصاحبها تغيرات اجتماعيه حيث ينتقل الفرد من فتره الطفوله وما يميزها من إعتماد على الكبار إلى الرشد وما يميزه من إعتماد على النفس وتحمل المسؤليه(هدى محمد قناوى، ١٩٩٢ ، ٣،٤).

المراهقة مرحلة معينة تترتب عليها مقتضيات في السلوك جديدة لم يألفها الفرد من قبل ، وقد يصبح تصرفه بالتوافق والتكيف الإيجابى وربما بدت عليه سلوك تقضيه إلزام نفسه بالإيمتثال لمعايير المجتمع ولعله لا يلتفت إلى هذه الجوانب إلتفاتا ذاتيا ، ولذا فهو بحاجة إلى من يوجهه ويراعاه (عبدالعلى الجسمانى ،١٩٩٤، ١٩١).

والمراهقة ذروة الوجود الحقيقى للشخصية ، وهى مرحلة أزمة هوية تمضى بالشخصية كمحصلة دينامية للصراعات التى عاشها المراهق وهو صغير وإلى الشعور بالهوية أو إلى عدم تعين الهوية ، حيث الشعور بالأغتراب وذوبان المراهق في الآخرين ، وعدم قدرته على اكتشاف موقعه في صميم الواقع ، والعيش نهبا لمشاعرالأثم والقلق وفقدان الثقة وما إلى ذلك (محمد إبراهيم عيد ، ٢٠٠٥ ، ١٤٧).

وتعتبر مرحلة المراهقة من أهم المراحل النمائيه التى يمر بها الفرد لأنها مرحلة انتقاليه بين الطفوله والرشد إذ تمتد ما بين (١٣–١٩) عاماً ، وهى مرحلة مليئة بالتغيرات الحادة والمتلاحقة في النواحي العقلية والاجتماعية والانفعالية ، ونتيجة للطفرة البيولوجية التي تحدث للفرد، ونتيجة لطول المدى الزمنى لهذه المرحلة ، فقد قسمها علماء النفس إلى مراحل ثلاث هي:

أ– المرحلة المبكرةب – المرحلة المتوسطةج– المرحلة المتأخرة

والحقيقة التى لا ينتابها شك أن هذه المرحلة تتميز بالاضطرابات الإنفعاليه ، ومن هنا تأتى أهمية دراسة الاضطرابات الحادثه في تلك المرحلة ، تمهيدا لإرساء السبل التى تساعد المراهق في التخلص منها ، وخاصة المعاق عقلياً وخاصة سلوك إيذاء الذات .

وفيما يلي عرضا مختصراً لمظاهر النمو المختلفه وخاصه الخصائص الجسميه والعقليه ثم الإنفعاليه ثم الاجتماعيه لدى المراهقين المعاقين عقلياً :

مظاهر النمو المختلفه فى مرحلة المراهقة:

١– النمو الجسمى:

يشير كل من (هدى براده ، وفاروق الصادق، ١٩٧٨:٢٧٧) إلى أن النمو الجسمى يزداد فيبلغ اقصاه في هذه المرحلة ، حيث يزداد الطول بسرعه ، ويتسع الكتفان ، ومحيط الصدر، والردف ، وطول الساقين ، كما تنمو العضلات والعظام. ثم يبطأ هذا التغير تدريجيا لدى الإناث ، بحيث يكون حجم المراهق الذكر أكبر من حجم المراهقه الإنثى في نهاية المرحلة.

النمو الانفعالى:

ويلخص خليل معوض (١٩٩٣) المظاهر الإنفعاليه للمراهقين فيما يلى:

١– إهتمام المراهق بذاته ، وما طرأ على جسده من تغيرات ، تسبب له الاضطراب.

٢– زيادة شعور المراهق بالكآبه لكثرة الطموحات التى لا يستطيع تحقيقها.

٣– التمرد والثورة على الكبار، وعلى المعايير والقيم الخلقيه بالمجتمع ، ومحاولة التحرر من سلطة الوالدين.

٤– شدة الحساسية ، والتأثر بالآخرين.

٥– جموح الخيال ، والاستغراق في أحلام اليقظه.

٦– الحب المتبادل بين المراهق والآخرين ، الذى يساعده على التقبل الاجتماعى(خليل معوض، ١٩٩٣، ٣٠٨–٣١٠).

٣– النمو الاجتماعي:

إن محور الإهتمام في مرحلة المراهقه حيث أن المراهق دائما يحدد هويته ويجد له دوراً اجتماعياً وجنسيا ووظيفيا في المجتمع الذى يعيش فيه ، ولكن الأمر بالنسبه للمعاق يكمن في تقبل الأسرة له ، وتقبل أقرانه غير المعاقين له ، وتدريبه في مجال يجعله على صلة اجتماعيه دائمه بالأسوياء ، كما أنه من المفيد تغير نظرته نحو المجتمع بمن حوله من أفراده عن طريق تقديم العون له بصوره لا تشعره بالحاجة أو النقص (هدى براده وآخرون، ١٩٨٥، ٢٩٤).

٤– النمو العقلى:

ففي هذه المرحلة يصبح المراهق قادراً على استخدام المفاهيم المجرده فيما يسمى بمرحلة التفكير المنطقى حيث يستطيع المراهق استخدام الرموز في التفكير وإدراك النسبه والتناسب وبناء النتائج على مقدمات قد توصل إليها ، ويعتمد على القياس المنطقى ، وقبول وجهة النظر المقابله وفهم نظرية الإحتمالات والتفكير الثانوى ، وهكذا حتى تصبح مرحلة المراهقه بداية صحيحه للتفكير (محمود حموده، ١٩٩٨، ٤٢).

هذه الجزئية لا بد من أدراجها تحت خصائص المعاقين عقليا

ومن أهم ما يميز المعاقين عقلياً فقد اثبتت الدراسات أنه من الصعب تعميمها على كل المعاقين عقلياً ، إذ قد تنطبق هذه الخصائص على طفل ما ، بينما لا تنطبق على طفل أخر بنفس الدرجه ومن أهم هذه الخصائص ما يلى

– نمو عقلى بطئ – انخفاض الذكاء عن الأطفال العاديين – ضعف القدره على التفكير المحدد واستخدام اللغه أو فهم معانى الكلمات .

– عدم القدرة على تركيز الانتباه لوقت طويل وقصور فهمه للرموز المعنويه وصعوبة تعلم التمييز بين المثيرات من حيث الشكل واللون والوضع .

– صعوبة القدرة على التعميم ، وصعوبة انتقال أثر التدريب من موقف لآخر.

– يعانى من مرحلة استقبال المعلومات في سلم تسلسل عمليات أو مراحل التعلم والتذكر.

– صعوبة التذكر السمعى والبصرى، وصعوبة تكوين مفاهم الشكل وفي بعض مجالات التصنيف (زينب شقير : ٢٠٠٠: ١٦٢).

وفي هذا السياق تم ملاحظة خصائص النمو لدى عينه الدراسه الحاليه وعلاقتها باللغه في إطار علم النفس النمو على النحو التالى:

أولا : من حيث النمو اللغوى :

تمثل هذه المرحلة مرحلة السيطرة على مهارات اللغه عموما واللغه الشفويه بشقيها الإستقبالى والتعبيرى بصفة خاصه ونجد أن الطفل يكون قد اكتسب جمله لغويه كافيه تسمح له باستخدام هذه المهارات (راشد محمد عطيه ، ٢٠٠٤، ١٣١).

ولذا يجب مراعاة ما يلى :

تنوع المجالات اللغويه وخاصة المهارات اللغويه الاجتماعيه داخل السياق الاجتماعى للغة .

التدريب على تراكيب لغويه من البيئه التى تتناسب مع الحالة والموقف التعليمى للمعاق.

تنوع استخدام أساليب التدريس في هذه المرحلة العمريه من حياة المراهق وإيجاد طرق بديلة لاكسابه مفاهيم لغوية تساعده على التكيف الاجتماعى داخل البئية والأسرية والخارجية .

ومن هذه الخصائص التى سوف نتناولها بمزيد من الإيجاز وهى فيما يلى :

الخصائص العقلية المعرفية.

- الخصائص اللغوية للمعاقين عقلياً.
- الخصائص الاجتماعية والإنفعالية والشخصية للمعاقين عقلياً.
- الخصائص التعليمية للمعاقين عقلياً.
- الخصائص النفسية والانفعالية.

١- الخصائص العقلية المعرفية:

إن أهم ما يميز المعاق عقلياً عن الشخص العادى هو الخصائص العقلية المعرفية حيث تقل نسب الذكاء عن (٧٠) ولا يزيد العمر العقلى للمعاق عقلياً عن عشرة أو إحدى عشر سنة ولا تؤهله للتحصيل الدراسى أكثر من الصف الخامس مهما بلغ به العمر ومهما تعرض لبرامج ومثيرات تربوية (عبد السلام عبد الغفار، يوسف الشيخ ،١٩٩٦ : ٧٤- ٧٥)

من أهم الخصائص العقلية المعرفية التى يتسم بها المعاقين عقلياً ما يلى:

أ- التخلف الدراسى أو الأكاديمى العام: **General Academic Retardation**

كثيرا ما نجد أن ذوى الإعاقة العقلية البسيطة لديهم عادة نقص في التحصيل الدراسى أو الأكاديمى ، وليست لديهم قدرة على التعلم عندما تكون طريقة التدريس بنفس الأسلوب المستخدم مع أقرانهم العاديين.

ب- قصور الانتباه : **Attention Deficits**:

ترجع مشكلة الانتباه لدى المعاقين عقلياً إلى حاجتهم إلى التغذية الراجعة الفردية وذلك لأنهم ينتبهون إلى الآخرين أكثر من انتباههم إلى متطلبات المهمة ، فهم في حاجة إلى مدة أطول مقارنة

بالعاديين لفهم المطلوب ، وربما يرجع الأداء المنخفض للأطفال المعاقين عقلياً إلى الدور الذى تلعبه خبرات الفشل في مواقف تعلم سابقة والتى تجعله دائما يبحث عن التوجهات اللفظية وغير اللفظية ممن حوله كموثر لنجاحه أو فشله أكثر من انتباهه إلى المهمة المطلوب منه القيام به (وليد خليفة ،٢٠٠٦ ،٩٩)

ج-قصور الذاكرة: Memory Deficits:

تذكر سهير محمد سلامه (٢٠٠٢) أن الأطفال المعاقين عقلياً يعانون من مشكلة عدم التذكر سواء كان ذلك متعلقا بالأسماء أو الأشكال أو الأحداث(سهير محمد سلامه ،٢٠٠٢، ٤٣).

د- قصور الادراك Perception Deficits:

يشير عبد المطلب القريطى (١٩٩٦) إلى أن الطفل المعوق عقلياً يعانى من قصور في عمليات الإدراك، فهو لا ينتبه إلى خصائص الأشياء فلا يدركها، وينسى خبراته السابقة فلا يتعرف عليها بسهولة، مما يجعل إدراكه غير دقيق (عبد المطلب القريطى،١٩٩٦: ٨٩).

هـ- قصور التفكير Thinking Deficits:

تشير سهير أحمد أمين (٢٠٠٠) إلى أن التفكير لدى الأطفال المعاقين ينمو ببطء بسبب القصور في ذاكرتهم، وضعف قدراتهم على اكتساب المفاهيم، وعدم قدرتهم على إدراك المفاهيم المركبة والمعقدة. وبالإضافة لجوانب القصور السابقة لدى الأطفال المعاقين عقلياً، نجد أنهم يتسمون بضعف قدراتهم اللغوية (سهير أحمد أمين ٢٠٠٠: ١٩).

٢ -الخصائص اللغوية للمعاقين عقلياً language characteristics :

يعانى المعاقين عقلياً (القابلون للتعلم) من نقص عام في النمو اللغوى والمشكلات الخاصة باستخدام اللغة وأمراًض النطق والكلام وضآلة في البيئة والمحتوى اللغوى ، ويعزى هذا القصور إلى بطء النمو العقلى ، وعلى ذلك تكون مهارتهم اللغوية من أكثر المشاكل التى يتواجهم في محاولاتهم أن يكونوا جزءا من المجتمع (Kirk,s,et,al,1993,87).

وتعتبر الخصائص اللغوية والمشكلات المرتبطة بها وهى مظهرا مميزا للإعاقة العقلية، لأنها تؤثر على القدرة التواصلية ، وتقود إلى الضعف أو التأخر الغوى والكلامى . وفلسفة المعاق عقلياً تتطور ببطء وتتسم بعدم النضج ،

خصائص المتخلفين عقلياً:

الخصائص الجسمية والحركية:

إن الصفات الجسمية العامة كالطول والوزن والبنيان الجسمي بصفة عامه، تعتمد كلها على الخصائص الوراثية للطفل، إلا إذا كان التخلف العقلي من ذلك النوع المصحوب بمظاهر جسمية معينة كما في حالات الأنماط الإكلينيكية(كذوي العرض داون) و في ما عدا هذه الحالات تكون الفروق بين ذوى الإعاقة العقلية البسيطة وبين الأسوياء في نواحي النمو الجسمي أقل بكثير من الفروق بينهم في نواحي النمو العقلي.

أما عن بدايات مظاهر النمو الحركي فإنها تكون متأخرة عند هؤلاء الأطفال حيث يتأخر الطفل ذو الإعاقة العقلية في الجلوس والحبو والوقوف والمشي والكلام كما تتأخر لديه القدرة على القفز والجري لذا يحتاج الطفل إلى تدريبات لتنمية التوازن الحركي والقدرات الحركية بصفة عامة.

الخصائص العقلية:

يواجه الأطفال ذوى الإعاقة العقلية مشكلات واضحة في القدرة على الانتباه والتركيز على المهارات التعليمية وتزداد درجة ضعف الانتباه بازدياد درجة الإعاقة، كما يعاني الطفل ذو الإعاقة العقلية من قصور في عمليات الإدراك العقلية خاصة عمليتي التمييز والتعرف على المثيرات التي تقع على حواسه الخمس، بسبب صعوبات الانتباه والتذكر، فالطفل ذو الإعاقة العقلية لا ينتبه إلى خصائص الأشياء فلا يدركها وينسى خبراته السابقة فلا يتعرف عليها بسهولة، مما يجعل إدراكه لها غير دقيق أو يجعله يدرك جوانب غير أساسية فيها

و تزداد عملية التمييز لدى ذوى الإعاقة العقلية صعوبة كلما ازدادت درجة التقارب أو التشابه بين المثيرات المختلفة، كالتمييز بين الأشكال والألوان والأحجام والأوزان والروائح المختلفة، ولكن على الرغم من مواجهة القابلين للتعلم من ذوي الإعاقة العقلية لهذه الصعوبات إلا أنها أقل حدة من وجودها لدى الفئات الأخرى.

. الخصائص الاجتماعية:

تعد مشكلة الإعاقة العقلية، في كثير من أبعادها، مشكلة اجتماعية، فالشخص ذو الإعاقة العقلية أقل قدرة على التكيف الاجتماعي و على التصرف في المواقف الاجتماعية وفي تفاعله مع الناس.
والخصائص الشخصية والاجتماعية للأطفال ذوى الإعاقة العقلية تتأثر بعوامل متعددة مثلها في ذلك مثل العوامل التي تؤثر في نمو شخصية الطفل العادي، ولكن الطفل ذو الإعاقة العقلية يعاني من خصائص سلبية لها تأثير حاسم على نمو شخصيته وسلوكه الاجتماعي فانخفاض مستوى قدرته العقلية وقصور

سلوكه التكيفي يضعه في موقف ضعيف بالنسبة لأقرانه من الأطفال ويطور لديه إحساساً بالدونية، ومما يضاعف من هذا الإحساس انخفاض التوقعات الاجتماعية منه، حيث أن الآخرين في معظم الأحيان يعاملونه على أنه مختلف ولا يتوقعون منه الكثير.

- الخصائص الانفعالية:

يغلب على سلوك ذوى الإعاقة العقلية التبلد الانفعالي واللامبالاة وعدم الاكتراث بما يدور حولهم، أو الاندفاعية وعدم التحكم في الانفعالات كما يؤثرون الانعزال والانسحاب في المواقف الاجتماعية وعدم الاكتراث بالمعايير الاجتماعية، والنزعة العدوانية والسلوك المضاد للمجتمع وسهولة الانقياد وسرعة الاستهواء، هذا بالإضافة إلى الشعور بالدونية والإحباط وضعف الثقة بالنفس والرتابة وسلوك المداومة والتردد وبطء الاستجابة والقلق والوجوم والسرحان وقد يبدو المتخلف عقلياً لطيفاً مبتسماً ودوداً في كل الأوقات بمناسبة ودون مناسبة.

ومن المبادئ الهامة التي يجب على الإخصائي النفسي مراعاتها عند إرشاد المتخلفين عقليا ما يلي:

(١) يتعين على الإخصائي أن يفهم الخصائص المرتبطة بالتخلف العقلي، وأن تكون لديه معرفة بمستوى الطفل من حيث توظيف قدراته وإمكاناته.

(٢) استخدام العبارات المحسوسة والكلمات والجمل المبسطة يعتبر ملائما تماما لكل طلاب فئات الإعاقة وخاصة مع الأطفال ذوي التخلف العقلي.

(٣) إن روح الدعابة لدى الإخصائي النفسي ستمكنه إلى حد كبير من أن يتعايش بنجاح مع الأسئلة أو الملاحظات الشخصية أو غير الملائمة، أو التعليقات التي قد توجه له فجأة أثناء جلسات الإرشاد النفسي.

(٤) التكرار والتوضيح، بالإضافة إلى استخدام الوسائل المعينة المحسوسة مثل الأفلام وشرائح الإيضاح التعليمية، والنماذج قد تساعد الطفل المتخلف عقليا في فهم المفاهيم ذات المعاني المجردة على نحو خاص.

(٥) يتعين على الإخصائي النفسي الالتزام بحدود سلوكية زمنية ثابتة من خلال وقت محدد داخل بناء أو تنظيم واضح المعالم.(رمزية الغريب،١٩٨٢)

دور الإخصائى النفسى فى إرشاد والدي الأطفال المعوقين :

لقد أوضح أحمد عبد الله (١٩٩٩) أن هناك بعض الواجبات التي ينبغي على الإخصائي النفسي المدرس أن يضعها في إعتباره عند التعامل مع والدي الأطفال ذوي الإحتياجات الخاصة ومنها:

أولاً : كن مستمعاً جيداً :

إذ يعتبر الاستماع من أهم عناصر العلاقة الإرشادية. انه الأساس الذي ستبني عليه العلاقات. ويتضمن قيمة علاجية عالية. إن عليك (كمرشد) أن تكون واعياً ومدركاً للأسلوب أو الكيفية التي يتحدث بها المسترشد (والدا الطفل المعاق في هذه الحالة) ونعني بالأسلوب هنا الإشارات والإيماءات التي يستخدمها الوالدان أثناء الحديث. كما عليك أن تكون واعياً للأشياء التي لا تقال والتي تختفي تحت السطح ويمكن الاستدلال عليها. إن هذه المهارات يطلق عليها الأذن الثالثة.الاستماع إذن إنما هو عملية فعالة تهدف إلى الاستجابة للرسالة الكلية.

ثانياً : ساعد الوالدين لتقبل الطفل المعاق كما هو ...

إن الطفل المعاق بحاجة إلى الشعور بالتقبل كفرد له قيمة من قبل الآخرين ومن قبل ذاته أيضاً. وإذا فشل الوالدان في توفير هذا الشعور للطفل فان من شأنه ذلك أن يخلق إحساساً سلبياً لدية. وقد يسعى للبحث عن هذه الحاجة وإشباعها عند الآخرين وقد يسلك سلوكاً غير مقبول كنتيجة لهذا الحرمان.

ولذلك ينبغي على الإخصائي النفسي أن يساعد الوالدين لتقبل الطفل المعاق كما هو واعتباره طفلاً بالدرجة الأولى ومعاقاً بالدرجة الثانية. ومن الأهمية بمكان أن يسعى الإخصائي النفسي إلى تبصير الوالدين بالحقائق المتعلقة بنمو ونضج هذا الطفل وأنه قد يختلف في سرعة ومعدل نموه، بالمقارنة بأقرانه العاديين.

أنه لأمر مفيد للوالدين أن يدركا أبعاد مشكلة طفلهما المعاق من خلال بعض المعلومات المبسطة التي يقدمها الإخصائي النفسي. إن توضيح صورة الطفل ومدى قدراته وإمكاناته سيساعد الوالدين على رسم

صورة حقيقية لطفلهما وتوقع الممكن من الإنجازات وتجنب الاحباطات المحتملة نتيجة التوقعات غير الواقعية والتي ستنعكس على سلوكهما وأسلوب معاملتهما لطفلهما المعاق، ولكن بين الإجراءات التي تساعد الوالدين على التكييف مع الوضع.

ثالثاً : ساعد الوالدين التخلص من مشاعر الذنب ..

قد ينتاب بعض الآباء والأمهات شعور بأنهم قد ارتكبوا ذنباً وأن الله قد عاقبهم على ذلك. ومن المهم التعامل مع هذه المشاعر التي يمكن أن تكون مدمرة. وينبغي أن يقوم الإخصائي بتبصير الوالدين ببعض الحقائق الأساسية للإعاقة التي يعاني منها طفلهم إذا لمس واستنتج منهما إحساس بالذنب.
وعندما تسيطر مشاعر الذنب على الإنسان فإنه لا يخضع أفكاره للتفكير المنطقي وقد لا يقبل النقاش. ومن المهم في هذه المرحلة أن يقوم الإخصائي أو الإخصائي النفسي بتبصير الوالدين بحقيقة مشاعرهم وتوضيح أنه من الطبيعي أن يشعر الإنسان بالذنب في مثل هذه المواقف. إن مشاعر الذنب ليست بالضرورة غير منطقية وغير مناسبة، وهي أيضاً ليست بالضرورة مدمرة. إلا أنه من المهم أن يعي الوالدان حقيقة مشاعرهما ليصبح بإمكانهما تجاوزها.

رابعاً : تذكر .. انك تتعامل مع أناس يحملون مشاعر الإحباط .. والألم ..

على الإخصائي أو الإخصائي أن يدرك الذين يتعامل معهم بشر قابلين بشكل كبير أن يجرح كبرياؤهم ولديهم قبلية كبيرة للإحساس بالذنب، يجب أن يكون الإخصائي على بصيرة بأن آباء وأمهات الأطفال المعاقين بشكل عام يحملون الكثير من المشاعر غير السارة وخبرات الإحباط والإحساس بالذنب. إن ذلك يستوجب تعاملاً خاصاً لا يجرح كبريائهم ولا يعمق من مشاعر الذنب والإحساس بالمرارة لديهم. تذكر انك كأخصائي لا يمكنك الطلب إلى الوالدين أن يغيرا من شخصيتهما ويتقبلا الأمر الواقع بإصدار (الأوامر) إليهما. إن التقبل والتغير والنضج يأتوا مع الزمن إذا نجحنا في منح العائلة شيئاً من الأخلاق والكرامة والحقوق الإنسانية.

خامساً : اللقاء مع الوالدين .. اجعله مثمراً بأقصى درجة ممكنة:

الواقع أنه على الرغم من أن اللقاء مع والدي الطفل المعاق يكاد يكون أمراً سهلاً واعتيادياً للإخصائي النفسي، إلا إن هذه السهولة قد تنسينا الكثير من الأمور والاعتبارات التي يجب أن هتم بها حتى تكون مقابلة الوالدين مثمراً من هذه الأمور:

- v تذكر دائماً أن كل والد أو والدة إنما هو شخص يحمل أفكاراً واتجاهات خاصا عن الطفل، والمدرسة، والمجتمع، والحياة بشكل عام. وهذه الأفكار لن تكون بالضرورة مشابهة لأفكار الآخرين.
- v قرر مسبقاً ومنذ البداية ما الذي سيتم مناقشته مع الوالدين.
- v لا تحاول تسجيل المعلومات التي يقدمها الوالدين مالم يتم الاستئذان منهما، أشرح الهدف من تسجيل الملاحظات.
- v ابدأ اللقاء وانهه بملاحظات إيجابية ومشجعة عن الطفل المعاق.
- v لا تدفع الوالدين إلى الحديث بسرعة.. أنهما بحاجة إلى الوقت للاسترخاء والكشف عن كوامن النفس.
- v استمع إلى الوالدين بحماس.
- v حاول أن تكون متفقا مع وجهة نظر الوالدين كلما كان ذلك ممكناً.
- v حاول أن يكون شرحك للوضع مفهوماً من قبل الوالدين.
- v حاول أن تجعل الوالدين يشعران بأن اللقاء كان مثمراً وإيجابياً، وأنه قد تم وضع الخطوط العامة للقاءات قادمة.
- v قدم للوالدين نصيحة عملية واحدة على الأقل والتي يمكن من خلالها مساعدة الطفل داخل المنزل.
- v ساعد الوالدين على إدراك إن مساعدة الطفل إنما هي عملية مشتركة بين المدرسة والمنزل.

البرامج التأهيلية التربوية للطفل المعاق عقلياً:

أن أهداف البرنامج التربوي التأهيلي للأطفال المعوقين عقلياً هي أهداف تربية وتأهيل غيرهم من الأطفال العاديين ، فلا بد من أن يتعلم هؤلاء المبادئ الأساسية للمعرفة وأساليب التوافق مع

أنفسهم والعمل على الوفاء بالمطالب التي يتطلبها المجتمع الذي يعيشون فيه ، إلا انه يجب تعديل البرامج الدراسية والأنشطة كلما دعت الحاجة لذلك لتتواءم مع صحتهم واحتياجاتهم .
فالهدف الرئيسي من هذه البرامج مساعدة المعوقين عقلياً ـ في حدود ما لديهم من قدرات وإمكانات وفي ضوء خصائصهم واحتياجاتهم ـ ليصبحوا مواطنين صالحين منتجين معتمدين على أنفسهم فيتحولون بذلك إلى فئة منتجة بدلاً من أن تكون عالة على أسرهم ومجتمعاتهم.
وهكذا فإن أي برنامج لتربية وتأهيل المعوقين عقلياً يجب أن يوجه نحو تحقيق الأهداف التالية:
التوافق الشخصي.
التوافق الاجتماعي.
التوافق المهني.

والأهداف الثلاثة السابقة لا يمكن تحقيقها بطرقة مستقلة ، بخبرات مباشرة مخصصة ، بعمل كل منها على تحقيق هدف واحد معين ، ولكن البرنامج بأكمله وبكل ما يتضمنه من خبرات في الصف الدراسي أو الملعب أو الورشة ، يعمل على تحقيق هذه الأهداف مجتمعة فهي جميعاً خبرات ستكون المحور المتماسك للبرنامج بأسره فالمهارات الأكاديمية مثلاً لا يمكن أن تعتبر هدفاً في حد ذاتها ولكنها تعتبر أدوات تمكن الطفل من الوصول إلى تحقيق الأهداف الأساسية للبرنامج بأكثر سهولة ونجاح.
أولاً .. مجال النمو والتوافق الشخصي:
يعني النمو والتوافق الشخصي كل ما يفرز شعور الطفل بقيمته الذاتية واستقلاله ووجوده الشخصي ، ويمكنه من التوجيه الذاتي والاعتماد على نفسه بقدر استطاعته.
وذلك عن طريق – :
– تعلم وممارسة المهارات الاستقلالية الأساسية واللازمة للعناية الذاتية والاعتماد على النفس في الملبس والمأكل وقضاء الحاجة والنظافة الشخصية واتقاء الأخطار وتجنب الحوادث

– اكتساب المهارات الحركية ومساعدة الطفل على التحكم والتآزر الحسحركي وتحسن قدرته على الانتباه والتركيز والتمييز الحسي.
– اكتساب وممارسة بعض مهارات النمو اللغوي ومساعدته على إدراك المعاني والمفاهيم اللغوية تنمية المهارات اللغوية لدى الطفل وقدرته على التطبيق والكلام وتشجيعه على الاتصال اللفظي والتفاهم مع الآخرين.

- اكتساب المهارات الأساسية اللازمة لممارسة مهارات الحياة اليومية ، كإدراك الوقت والزمن ومهارات التنقل واستخدام المواصلات والتعامل بالنقود والأرقام والاتصال بالآخرين واستخدام مسميات الأشياء والتمييز بينها
- تعلم العادات الصحية السليمة وممارستها لتمكينه من الحفاظ على صحته
- تدعيم الصحة النفسية للطفل ومساعدته على الضبط الانفعالي وتقبل ذاته والثقة بنفسه وإظهار الانفعالات المناسبة.
- تنمية قدرته البصرية والسمعية والحركية والعضلية وإكسابه بعضاً من المهارات اللازمة لشغل وقت الفراغ.
-

ثانياً .. مجال النمو والتوافق الاجتماعي :

ويعني هذا المجال تأهيل المعوق عقلياً للحياة الاجتماعية وممارسة الدور الاجتماعي .

وذلك عن طريق – :

تنمية مهاراته الاجتماعية ومقومات السلوك الاجتماعي ، كاحترام العادات والتقاليد وآداب الحديث والسلوك والتعاون ومراعاة مشاعر الآخرين والحفاظ على ملكية الآخرين والملكية العامة وتحمل المسؤولية إزاء تصرفاته وأفعاله .

توسيع نطاق خبراته الاجتماعية وتشجيعه على تكوين علاقات اجتماعية طيبة ومثمرة مع الآخرين وذلك بتهيئة المواقف الاجتماعية المناسبة والمتكررة للاندماج مع الآخرين ومشاركتهم الأنشطة المختلفة والتفاعل الايجابي معهم .

تشجيع الطفل على التكيف مع مختلف المواقف والظروف التي يواجهها وحسن التصرف فيه .

علاج الاضطرابات السلوكية ومظاهر السلوك المضاد للمجتمع لدى المعوقين عقلياً كالعدوانية والميل إلى إيذاء الآخرين والانسحاب والعادات غير المقبولة .

تنمية مهارات السلوك الاجتماعي كتقبل الآخرين والتعاون والمساندة وتبادل الأخذ والعطاء والمشاركة الاجتماعية .

ثالثاً .. التوافق المهني :

يعد تأهيل المعوقين عقلياً للحياة العملية ومساعدتهم على تحقيق استقلاليتهم واكتفائهم الذاتي من

الناحية الاقتصادية بشكل جزئي أو كلي ، وطبقاً لما تسمح به استعداداتهم ، من أهم الغايات التي تسعى البرامج التربوية والتأهيلية إلى تحقيقها .

وذلك عن طريق – :

الكشف عن استعداداتهم المهنية وتعريفهم بأسماء المهن والوظائف والأدوات المستخدمة في كل منها .

التدريب على عمل ما أو مهنة مناسبة تتوافق مع ميولهم وقدراتهم وتنمية مهارات الأداء اللازم لها .

إكسابهم العادات والاتجاهات المهنية الملائمة لهم والسلوك المهني المقبول ومهارات الحفاظ على المهنة .

السعي لدى الجهات المختصة لتوفير فرص العمل والتشغيل.

الفصل الثانى

المتلازمات العقلية والمعرفية

المتلازمات

(syndromes)

مقدمة

تساؤل ؟

منذ أن تناولنا حلقات عن المتلازمات وأنواعها جاء تساؤل يقول وماذا يعني هذا المصطلح ؟وماالفرق بين المتلازمة وبين المرض أو الاضطراب؟

فكان لابد لنا أن نوضح ماذا تعني كلمة ومتلازمة والاضطراب والفرق بين المتلازمة وبين المرض

وتعرف المتلازمة على إنها هي عبارة عن مجموعة من الأعراض والعلامات **Signs and symptoms** التي تصف بمجموعها مرضاً معيناً أو اضطراباً نفسياً أو أية حالة غير طبيعية .

إن كلمة "متلازمة **Syndrome**" في الأصل مشتقة من الكلمة اليونانية "**sundromos**" والتي تعني التزامن ، أي أن ظهور المرض يكون متزامناً مع ظهور الأعراض .

تعتبر كلمة متلازمة (**Syndrome**) من الكلمات التي يستخدمها أطباء الوراثة بشكل كبير ، و هي رديفة لكلمة مرض أو حالة

وهي تطلق عند ظهور عدة أعراض و بشكل متكرر عند مجموعة من الأطفال ، و سببها يرجع إلى شيء محدد ، و هي مأخوذة من كلمة " لزم " أي شيء يلزم شيء ، أي أن ظهور العرض الأول يلزم أن يظهر العرض الثاني و الثالث و هكذا.

فمثلا ...يمكن أن يطلق على متلازمة داون ... مرض داون ، أو حالة داون . وبمعني ...

إذا و جد مثلا ارتخاء في العضلات و أشباه مميزة في الوجه فانه:

أ – " يلزم " أن يوجد عيب خلقي في القلب.

ب – "يلزم" أن يكون هناك تخلف عقلي.

والمتلازمات كثيرة جدا ولا يربطها سوى المسمى فقط ، وتسمى المتلازمات في العادة على اسم الطبيب أو الأطباء الذين اكتشفوها أو نشروا عنها في المجلات الطبية ، وذلك لأن هذه المتلازمات لم تعرف أسبابها ولا منشئها عندما اكتشفت.

ولنتحدث ببعض التفصيل عن كل منها فيما بعد ....

أيضاً تشتق أسماء المتلازمات عادة من سمات المتلازمة مثل متلازمة (يد فم قدم) ، أو حسب اسم الطبيب المكتشف للحالة مثل متلازمة ويليام .

إن مصطلح "تناذر" هو مرادف لمصطلح "متلازمة" ، حيث يمكننا أن نقول متلازمة تورنر أو تناذر تورنر ، إلا أن استخدام مصطلح "متلازمة" أشيع .

وهنالك نوعان من المتلازمات :

- المتلازمات السريرية المرضية : هي مجموعه من العلامات والأعراض التي تتخذ سمات مرض واحد مثل متلازمة العوز المناعي المكتسب أو الإيدز.
- المتلازمة على المستوى الجيني : وتشير إلى تغير مرضي يحدث بسبب تغيرات محددة ومعرفة تطرأ على مستوى الجين الحي (المورثة) مثل متلازمة داون أو تثلث الصبغي ٢١ .

الفرق الرئيسي بين المتلازمة والمرض:

- المتلازمة Syndrome : هي عبارة عن أعراض متنوعة ومختلفة غير مترابطة تهيئ لحدوث مرض أو تكون مسببة للمرض و لا يكون هنالك سبب واضح لحدوثها .

• المرض Disease : هو عبارة عن اضطراب في وظيفة من وظائف الجسم ، أو عضو أو حتى أي جهاز من أجهزة الجسم ، بحيث يؤدي ذلك إلى ظهور أعراض وعلامات معينة ، وقد تكون أسباب المرض وآلية حدوثه وإنذاره معروفة أو غير معروفة .

ومنها:

١- متلازمة ادوارد.

٢- متلازمة أُوشر.

٣- متلازمة بندرد.

٤- متلازمة تشارج.

٥- متلازمة جولدنهار.

٦- متلازمة داون.

٧- متلازمة ستكلر.

٨- متلازمة سنجد سقطي.

٩- متلازمة كروموزوم اكس المكسور.

١٠- متلازمة كلنيك فريزر.

١١- متلازمة لارون.

١٢- متلازمة وردينبيرج.

١٣- متلازمة يكوث ودمان. ....وأخرى

والعديد من المتلازمات سوف نتحدث عنها بالتفصيل

المتلازمة رقم (١)

(متلازمة داون)



متلازمة داون أو تناذر داون أو التثالث الصبغي أو التثالث الصبغي ٢١ أو التثالث الصبغي G ، متلازمة صبغوية تنتج عن تغير في الكروموسومات؛ حيث توجد نسخة إضافية من كروموسوم ٢١ أو جزء منه في الخلايا، مما يسبب تغيراً في المورّثات. تتسم الحالة بوجود تغييرات كبيرة أو صغيرة في بنية الجسم. يصاحب المتلازمة غالباً ضعف في القدرات الذهنية والنمو البدني، وبمظاهر وجهية مميزة. يمكن الكشف عن المتلازمة أثناء الحمل عن طريق بزل السلى. كما يمكن أيضاً الكشف عن هذه المتلازمة بفحص الكروموسومات الجنينية في دم الأم دون الحاجة لبزل السلي. كما تساعد الأشعة الصوتية التفصيلية على عمر ١١–١٤ أسبوعا وعلى عمر ١٨–٢٢ أسبوعا في تقدير احتمال إصابة الجنين بمتلازمة داون. يمكن أن تجد الكثير من الصفات المميزة لمتلازمة داون في أشخاص طبيعيين كصغر الذقن وكبر حجم اللسان واستدارة الوجه وغير ذلك. تزيد احتمالية إصابة أطفال متلازمة داون بعدة أمراض كأمراض الغدة الدرقية، وارتجاع المريء، والتهاب الأذن. يوصى بالتدخل المبكر منذ الطفولة والكشف القبلي عن أكثر الأمراض شيوعا والعلاج الطبي وتوفير جو عائلي متعاون والتدريب المهني حتى تساهم في تطوير النمو الكلي للطفل ذو متلازمة داون. وبالرغم من أن بعض المشاكل الجينية التي تحدّ من قدرات طفل متلازمة داون لن تتغير إلا أن التعليم والرعاية المناسبين قد يحسّنان من جودة الحياة.[١]

لمحة تاريخية

ميز العالم الإنجليزي جون داون متلازمة داون كنوع خاص من أسباب الإعاقة الذهنية عام ١٨٦٢، ونشر ذلك في تقرير عام ١٨٦٦. وأطلق على الأطفال المصابين به وصف " منغولي" لملاحظته السمات الوجهية المشتركة بين المصابين وبين الأشخاص من العرق المنغولي. بحلول القرن العشرين أصبحت متلازمة داون أكثر أنواع الإعاقات الذهنية ظهورا. عزل معظم المصابين في معاهد خاصة مع معالجة بعض الأمراض الباطنية المصاحبة لكن الكثير منهم كانوا يموتون في سن الرضاعة أو مرحلة الطفولة المبكرة. مع انتشار حركات تحسين النسل بدأت ٣٣ ولاية من والولايات المتحدة الأمريكية وعدد من الدول الأخرى برامج التعقيم الإجباري (سلب القدرة على الإنجاب) للأشخاص المصابين بمتلازمة داون أو بإعاقات ذهنية مشابهة. ويعتبر التعبير النهائي لهذا النوع من السياسات العامة من أعمال النازية الألمانية ضمن برنامج للقتل المنهجي. أدى الرفض العام من المجتمع والتطور العلمي والمحاكمات إلى وقف هذه البرامج بعد الحرب العالمية الثانية. ظل سبب متلازمة داون مجهولا حتى منتصف القرن العشرين مع ملاحظة ظهوره في جميع الأعراق وارتباطه بعمر الأم وندرته بشكل عام. بعض الكتب الطبية

ذكرت أنه بسبب عوامل وراثية لم تعرف بعد، وتذكر أخرى أنه بسبب حادث إيذاء أثناء ولادة الطفل. مع اكتشاف تقنيات دراسة النمط النووي أصبح من الممكن معرفة التغييرات الحاصلة في عدد الكروموسومات أو شكلها. اكتشف العالم جيروم ليجين عام ١٩٥٩م أن متلازمة داون تنتج عن وجود كروموسوم إضافي. عرف بعد ذلك أن الكروموسوم الإضافي هو كروموسوم ٢١ وسمي المرض بتثالث ٢١. عام ١٩٦١ اجتمع ١٨ عالم جينات على أن مسمى الطفل المنغولي مضلل ويجب تغييره والاعتماد على مسمى متلازمة داون. منعت منظمة الصحة العالمية استخدام المصطلح رسميا عام ١٩٦٥ بعد طلب قدمه مندوب عن المنغوليين. بالرغم من ذلك استخدم المصطلح مجددا بعد ٤٠ سنة في كتب طبية أساسية مثل " General and Systematic Pathology, 4th Edition, 2004" الذي كتبه البروفيسور جيمس أندروود. عام ١٩٥٧م، أقام المعهد الوطني للصحة بالولايات المتحدة الأمريكية مؤتمرا لتوحيد المصطلحات المستخدمة في وصف التشوهات، واقترحوا إلغاء التسمية المُلكية للمرض على اسم الشخص مادام لم يصب به ولم يمتلكه. لكن ما زالت الصيغة الملكية وغير الملكية مستخدمة بين العامة وما زال مسمى متلازمة داون مقبولا عند المتخصصين في كندا وأمريكا والمملكة المتحدة ودول أخرى.

الجوانب الاجتماعية والثقافية

الدعوة للاهتمام بالأطفال المصابين بمتلازمة داون تشمل عدة نقاط كالتعليم الإضافي والمجموعات الداعمة للأبوين التي تحسن معرفتهما ومهاراتهما في التعامل مع الحالة. اتخذت خطوات عديدة في العليم والمنازل والأنظمة الاجتماعية لخلق بيئة ملائمة وداعمة لأطفال متلازمة داون. في بدايات القرن العشرين في معظم الدول المتقدمة عزل الكثير من المصابين بمتلازمة داون ف معاهد وتجمعات خاصة بهم بعيدا عن المجتمع. منذ بداية ١٩٦٠م بدأ آباء المصابين والمنظمات الخاصة بهم مثل (MENCAP) ومعلموهم والمتخصصون الدعوة إلى سياسة الدمج، عن طريق خلط أي مصاب بنوع من الإعاقة الذهنية أو الجسدية بالمجتمع قدر الإمكان. يدرس المصابون بالمتلازمة في مدارس النظام العادي في عدة دول وفرص نقل المصابين من التعليم الخاص المنعزل إلى التعليم العام في ازدياد. بالرغم من كل ذلك فإن الدعم المستمر الذي يحتاجه المصابون قد يشكل تحديا لآبائهم وعائلاتهم. ومع أن العيش وسط العائلة مفضل على العيش في معاهد خاصة فإن المصابين يتعرضون لمواقف من التمييز العنصري والإساءة في المحيط الاجتماعي الأوسع. اختير يوم ٢١ من شهر مارس ٢٠٠٦ ليكون ولأول مرة اليوم العالمي لمتلازمة داون ليعبر الشهر واليوم عن كون المرض تثالث صبغي (شهر٣) في كروموسوم ٢١ (يوم ٢١). وقد أعلنته المؤسسة الأوروبية لمتلازمة داون في لقائهم القائم في فبراير عام

٢٠٠٥ في بالما دي مايوركا. في الولايات المتحدة الأمريكية تقيم الجمعية الوطنية لمتلازمة داون شهر متلازمة داون كل أكتوبر لتبديد الصورة النمطية عن المرض وزيادة الوعي به في جنوب أفريقيا يقام يوم للتوعية بمتلازمة داون في العشرين من أكتوبر. بعض المنظمات مثل أولمبيات هاواي الخاصة تقدم تدريبا رياضيا لذوي الإعاقات الذهنية ومنهم المصابون بمتلازمة داون.

أنواع متلازمة داون:

توجد ثلاث أنواع من متلازمة داون:

١. التثلث الحادي والعشرين: وفيه يتكرر الصبغي ٢١ ثلاث مرات بدلا من مرتين ليكون عدد الصبغيات ٤٧ بدلا من ٤٦ صبغي في كل خلية، ويشكل هذا النوع النسبة الأعلى من مجموع المصابين بهذه المتلازمة حيث تبلغ نسبة الإصابة به حوالي ٩٥% من حالات متلازمة داون.

٢. الانتقال الصبغي: وفيه ينفصل الصبغي رقم ٢١ ويلتصق بصبغي آخر وعادة ما يكون الصبغي الاخر من الأصباغ ١٣، ١٤، ١٥، ٢١، ٢٢ ويشكل هذا النوع حوالي ٤ بالمائة من حالات متلازمة داون.

٣. النوع الفسيفسائي: وفي هذا النوع يوجد نوعين من الخلايا في جسم الطفل المصاب، بعضها يحتوى على العدد الطبيعي من الصبغيات أي ٤٦ والبعض الآخر يحتوى على العدد الموجود في متلازمة داون أي ٤٧ صبغي، ويمثل هذا النوع حوالي ١ بالمائة من المصابين بمتلازمة داون.

الصفات والمميزات

طفل عمره ٨ سنوات مصاب بمتلازمة داون

أقدام طفل مصاب ، لاحظ التباعد بين الاصابع

يتصف الأشخاص المصابون بمتلازمة داون بهذه الصفات الجسدية أو بعضها: صغر غير طبيعي في الذقن، وميلان عرضي في شق العين مع جلد زائد في الزاوية الداخلية لها يسمى طية علاية الموق وتعرف

أيضا بالطية المنغولية، وضعف في تناغم العضلات، وتسطح في جسر الأنف، وطية واحدة فقط في راحة الكف، وبروز في اللسان وذلك بسبب صغر تجويف الفم وتضخم اللسان مما يجعله قريب من اللوزتين في الحلق، وقصر في الرقبة، ووجود بقع بيضاء في قزحية العين تعرف ببقع برشفيلد، وارتخاء وتهاون مفرط في المفاصل يتضمن ارتخاء وعدم استقرار في المفصل القهقي المحوري، وعيوب خلقية في تكوين القلب، وكبر في المسافة بين إصبع القدم الكبير والذي يليه، وشق وتقلص وحيد في الأصبع الخامس، وعدد أكبر من تعرجات البصمة في اليد. أغلبية الأشخاص المصابين بمتلازمة داون لديهم تأخر عقلي ويتراوح بين الخفيف بمعدل ذكاء(IQ 50–70) والمتوسط (IQ 35–50) [6]. عادة ما يزيد معدل ذكاء الأفراد الذين يعانون من المغولية الفسيفسائية بين ١٠–٣٠ نقطة أعلى. إضافة على ذلك فإن الأشخاص الذين يعانون من المغولية قد يحدث لهم تغيرات خطيرة وغير طبيعية تؤثر على أجهزة الجسم، كما قد يكون لديهم رأس واسعة ووجه مستدير جدا.أو يتميزون بالصعل.

طبيا؛ فإن النتائج المترتبة للزيادة غير الطبيعية في الجينات (المادة الوراثية) في متلازمة داون كبيرة ومختلفة جدا وقد تؤثر على أي وظائف الجسم وأجهزته أو طريقة عمله. والتعامل الصحيح مع المرض يتضمن الإحاطة والاستعداد لمنع أي تأثير سلبي، كما يتضمن الإدراك لكل المشاكل والتعقيدات التي تنتج من الاضطراب الجيني، والتحكم والقدرة على إدارة الأعراض المصاحبة، ومساعدة الشخص المصاب وعائلته للتأقلم والنجاح في تخطي كل الصعوبات المتعلقة بالعجز المرافق للحالة الصحية.

والاختلاف الكبير في أعراض هذا المرض التي تظهر على الأشخاص ما هو إلا نتيجة تفاعل معقد بين البيئة والجينات حيث تنتج متلازمة داون من عدة مشاكل مختلفة في الجينات. ولا يمكننا الكشف أو توقع الأعراض المصاحبة للأشخاص المصابون بالمغولية قبل ولادتهم. بعض الأعراض قد تظهر عند الولادة مثل التشوهات الخلقية في تكوين القلب، والبعض الآخر يظهر مع مرور الوقت مثل داء الصرع.

أكثر العلامات ظهورا في الأشخاص المصابين بالمغولية: الخصائص الوجهية المميزة، وضعف الإدراك، وأمراض القلب الخلقية وفي الغالب عيب في الحاجز البطيني للقلب، وضعف السمع (وقد يكون ذلك بسبب عوامل عصبية حسية، أو التهاب حاد ومزمن في الأذن الوسطى والمعروف أيضا بالأذن الصمغية)، وقصر في القوام، واضطراب في الغدة الدرقية، ومرض الزهايمر (النسيان). والأمراض الأخرى الخطيرة والأقل حدوثا تتضمن اللوكيميا وضعف جهاز المناعة والصرع.

وبكل الأحوال؛ هنالك فوائد صحية لمتلازمة داون كانخفاض خطر الإصابة بالأمراض السرطانية الخبيثة باستثناء سرطان الدم (اللوكيميا) وسرطان الخصية. برغم أنه إلى الآن، لم يتم معرفة إذا كان السبب من

انخفاض معدل معدل الوفيات بمرض السرطان لدى المغوليين نتيجة ضغط الورم الجيني على كروموسوم رقم ٢١ (مثل Ets2)، أو بسبب انخفاض التعرض للعوامل البيئية المساهمة في الإصابة بالأمراض السرطانية أو أسباب أخرى غير محددة حتى الآن. بالإضافة إلى ذلك فإن الأشخاص المصابين بمتلازمة داون يكونوا أقل عرضة للإصابة بأمراض تصلب الشرايين واعتلال شبكية العين الناتجة من داء السكري.

النمو المعرفي

يختلف النمو المعرفي بين المصابين بمتلازمة داون من شخص لآخر. لا يمكن التنبؤ بمستوى قدرات المصاب عند ولادته بشكل يعتمد عليه كما لا يمكن أن يتوقع نموه المعرفي بناء على سماته الجسدية الخاصة بالمرض. تتم تحديد طريقة التعليم المناسبة لكل فرد مصاب بعد ولادته بعد إجراء تجارب تدخلية. نجاح الأطفال المصابين في المدرسة يختلف أيضا بشكل كبير ومن هنا تنبع أهمية تقويم كل حالة على حدة. بعض التأخر المعرفي الذي يصيب أطفال متلازمة داون قد يصيب أطفالا عاديين وقد يستخدم معها آباؤهم برامج عامة تقدم من خلال المدارس وما إلى ذلك.

تنقسم القدرات اللغوية إلى قسمين: فهم اللغة والتعبير بواسطة اللغة. يعاني معظم أطفال متلازمة داون تأخرا في الكلام يستلزم علاج لغة ونطق خاص لتحسين القدرة على التعبير اللغوي.[المهارات الحركية الدقيقة تتأخر خاصة عن الحركات العيانية الكبيرة وقد يعزى هذا إلى تأخر النمو المعرفي. تبعات هذه المشكلات الحركية تختلف من شخص لآخر فبعض المصابين يبدؤون بالمشي في سن الثانية بينما لا يبدأ بعضهم بذلك حتى السنة الرابعة. قد يساهم العلاج الطبيعي والمشاركة في برامج خاصة للتعليم الجسدي في تعزيز التقدم في النشاطات الحركية العيانية الواضحة.

يختلف المصابون في قدرتهم على التواصل الاجتماعي. ويتم الكشف روتينيا على مشاكل الأذن الوسطى وفقدان السمع فقد تساعد الوسائل المساعدة على السمع أو مكبرات الصوت في تعلم اللغة. تقييم القدرات اللغوية يساعد على تحديد نقاط التفوق ونقاط الضعف. والعلاج اللغوي الفردي يستهدف مشاكل لغوية محددة قد تكون زيادة القدرة على الاستيعاب أو قد تصل إلى تطوير قدرات لغوية متقدمة. تستخدم طرق الاتصال المعززة والبديلة كالإشارة للأشياء ولغة الجسد واستخدام الصور لتساعد على التواصل. ما تزال البحوث حول فعالية وسائل التواصل المختلفة ضئيلة. في التعليم، أصبح انتقال الأطفال المصابين بمتلازمة داون إلى التعليم العام أقل جدلا في عدد من الدول. فهناك محاولا للتعميم في المملكة المتحدة. ويعني التعميم دمج أطفال بقدرات مختلفة مع زملائهم من نفس العمر. ليس

لأطفال المتلازمة العمر العاطفي والاجتماعي والذكائي ذاته لدى غيرهم من الأطفال الطبيعيين وقد تتسع الفجوة في الفرق بينهم مع الزمن. التفكير المركب الذي تحتاجه العلوم وربما التاريخ والفنون وغيرهم من المواد قد تكون بعيدة عن قدرات الأطفال المصابين أو بشكل آخر سيحقق فيها الأطفال الطبيعيون أفضل. ولهذه الأسباب فإن المصابين سيستفيدون من هذا الدمج في حال حصلت بعض التعديلات على المناهج.بعض الدول في أوروبا كألمانيا والدنمارك تتبنى نظام وجود معلمين في الفصل بحيث يتولى المعلم إلى الاهتمام بالأطفال ذوي الاحتياجات الخاصة. التعاون بين المدارس العامة والمدارس الخاصة هو أحد البدائل المطروحة ويعني أن تقدم الدروس الخاصة بالمناهج في فصول منفصلة بحيث لا تفوق المواد المقدمة قدرات أطفال متلازمة داون ولا يتأخر تعليم بقية الأطفال ويتم الدمج بين الأطفال المصابين مع غيرهم في النشاطات الأخرى كالرياضة والنشاطات الفنية والاجتماعية وتناول الوجبات.

الخصوبة

تقل القدرة على الإنجاب لدى المصابين ذكورا وإناثا؛ فالذكور غير قادرين على الإنجاب عادة بينما يقل معدل الحمل لدى المصابات عن غيرهن. يصاب تقريبا نصف أبناء المصاب أو المصابة بمتلازمة داون بها أيضا. توجد اربعة تقارير فقط لحالات ذكور مصابين بمتلازمة داون وأنجبوا أطفالا.

التدبير العلاجي

معالجة الأفراد المصابين بمتلازمة داون تعتمد على مظاهر المرض. على سبيل المثال، قد يحتاج الأفراد المصابون بمرض القلب التناسبي الخلقي للخضوع لعملية تصحيحية رئيسية مباشرة بعد الولادة، بعض الأفراد الآخرين لربما يكونون مصابين بمشاكل صحية بسيطة نسبيا لا تتطلب علاجا.

الجراحة التقويمية

تدعو الحاجة أحيانا إلى إجراء جراحة تقويمية لأطفال متلازمة داون اعتمادا على المدى الذي يمكن للجراحة أن تخفض به الميزات الوجهية التي ارتبطت بمرض المغولية وبالتالي إنقاص الرفض الاجتماعي المقترن به وبالتالي يؤدي إلى حياة أفضل. تعتبر الجراحات التجميلية نادرة على الأطفال المصابين بمتلازمة داون وما زالت موضع جدل. وجد الباحثون بالنسبة لإعادة البناء الوجهية أنه بالرغم من التحسنات التي لاحظها الأهل في نطق ومظهر الطفل إلا أن السمات المميزة لم تختف كليا. بالنسبة لقطع أو ربط اللسان الجزئي فقد وجد باحث أن ١ من ٣ مرضى أنجز تطور في القدرة الشفهية و ٢ من

٣ من المرضى تقدموا في النطق. لين ليشين طبيب ومؤلف موقع ""ds–health دي اس صحة، ذكر أنه " على الرغم من أن الجراحات التقويمية قيد الاستعمال لأكثر من عشرين عاما، ليس لدينا الكثير من الأدلة القوية التي تدعم استعمال الجراحة التقويمية على الأطفال المصابين بمرض المغولية ".المجتمع الوطني لمرض المغولية "متلازمة داون" أصدر بيان على موقع إجراء الجراحة التقويمية على الأطفال بمرض المغولية "الذي يصرح بأن القبول والاحترام المتبادل بيننا يجب أن يكون على أساس من نحن لا على مظهرنا الذي نبدو عليه " .

المعالجة البديلة

معاهد إنجازات الإمكانيات البشرية هي منظمات غير ربحية تتعامل مع الأطفال الذين لديهم حسب وصفهم "نوع من إصابات الدماغ "، بما في ذلك الأطفال الذين يعانون من متلازمة داون. نتائج الإطراز الحركي النفسي لم تثبت بعد ولذلك يعتبر من الطب البديل.

التنبؤ المستقبلي

بعض العوامل يمكن أن تسهم في تقصير متوسط العمر المتوقع للأشخاص الذين يعانون من متلازمة داون.إحدى الدراسات التي أجريت في الولايات المتحدة عام ٢٠٠٢أظهرت أن متوسط العمر ٤٩ عاما، مع اختلافات كبيرة بين مختلف الأعراق والفئات الاجتماعية والاقتصادية. ولكن في العقود الأخيرة، أصبح متوسط العمر من بين الأشخاص الذين يعانون من متلازمة داون قد قد ارتفع أكثر حيث كان متوسط العمر ٢٥ سنة في عام ١٩٨٠ . تغيرت أسباب الوفاة أيضا، مع تزايد أمراض التنكسات العصبية وأيضا تقدم السكان في العمر. معظم الناس الذين يعانون من متلازمة داون ويبقون على قيد الحياة إلى الأربعينات والخمسينات يبدؤون بالمعاناة من خرف مرض الزهايمر.

الانتشار

رسم بياني يظهر احتمال الإصابة بمتلازمة داون تبعا لعمر الأم.

نسبة احتمال الإصابة بحالات متلازمة داون نحو واحد لكل ٨٠٠ أو واحد لكل ١٠٠٠ ولادة. في عام ٢٠٠٦؛ قدر مراكز مراقبة الأمراض والوقاية منها أن المعدل هو واحد لكل ٧٣٣ ولادة حية في

الولايات المتحدة أي ٥٤٢٩ حالة جديدة سنويا ما يقرب من ٩٥ ٪ من هذه الحالات ناتجة عن التثالث الصبغي ٢١. تصاب جميع المجموعات العرقية والاقتصادية بمتلازمة داون. يؤثر عمر الأم على فرص ولادة طفل مع متلازمة داون. فإذا كان سن الأم من ٢٠ إلى ٢٤ كانت احتمالية الإصابة واحد لكل ١٥٦٢، وفي سن ٣٥ إلى ٣٩ يصبح احتمال واحد لكل ٢١٤، وفوق سن ٤٥ سنة تزيد لاحتمال واحد لكل ١٩. على الرغم من زيادة احتمال الإصابة مع زيادة عمر الأم، فإن ٨٠ ٪ من الأطفال الذين يعانون من متلازمة داون يولدون لنساء دون سن الـ ٣٥،، بسبب معدل الخصوبة الكلي في تلك الفئة العمرية. البيانات الأخيرة تشير أيضا إلى أن عمر الأب وخاصة ما بعد ٤٢، يزيد من خطر الإصابة بمتلازمة داون في حمل الأمهات المتقدمات بالسن.البحوث الجارية(اعتبارا من ٢٠٠٨) تبين أن حصول متلازمة داون ويرجع إلى حدث عشوائي خلال تشكيل خلايا الجنس أو الحمل. ولم يكن هناك دليل على أنه يرجع إلى سلوك الوالدين (عدا العمر) أو العوامل البيئية

أبحاث ودراسات في متلازمة داون

متلازمة داون هي نمو غير طبيعي يتميز بوجود ثلاثة نسخ من الكروموسوم ٢١ (Nelson 619). النسخة الإضافية من الكروموسوم ٢١ تؤدي إلى زيادة ظهور لصفات الجينات الموجودة في هذا الكروموسوم. و أظهرت دراسة أجريت بواسطة آرون وآخرين أن بعض الأنماط الظاهرة المرتبطة بمتلازمة داون من الممكن أن تكون ذات صلة بخلل في عوامل الاستنتساخ (٥٩٦) وتحديداً NFAT الذي يتحكم فيه جزيئان من البروتينات (DSCR1 and DYRK1A) توجد جيناتها على الكروموسوم ٢١ (Epstein 582). عند المصابين بمتلازمة داون، يكون تركيز هذه البروتينات أكثر بمرة ونصف عن غير المصابين. المستويات المرتفعة لهذه البروتينات تجعل الـ NFAT يتواجد في السيتوبلازم بدلا من النواة، مانعة بذلك NFATc من تنشيط الاستنساخ للجينات المستهدفة وبالتالي إنتاج البروتينات المحددة (Epstein 583). اكتشف هذا الخلل التنظيمي عن طريق إجراء اختبارات على فئران ناقلة للجينات لديها أجزاء مضاعفة في الكروموسومات لتنشيط الكروموسوم البشري الثلاثي ٢١ (Arron et al. 597). وفي اختبار لتحديد قوة قبضة الفئران المعدلة جينيا، وجد أن لديها قوة قبض أضعف، تماما كما يلاحظ في ضعف عضلات الإنسان المصاب بمتلازمة داون (Arron et al. 596). استطاعت الفئران أن تضغط المسبار (المجس) بباطن أقدامها ومخالبها بقوة قبض أقل بـ ٢ نيوتن(Arron et al. 596). تتميز متلازمة داون أيضاً بزيادة الاجتماعية. عندما روقبت الفئران المعدلة وغير المعدلة جينيا لمعرفة التفاعل الاجتماعي، وجد أن الفئران المعدلة جينيا لديها تفاعل اجتماعي أكثر بحوالي ٢٥% مقارنة بالفئران غير المعدلة أو الطبيعية (Arron et al. 596). قد

تكون الجينات المسؤولة عن الأنماط الظاهرة المرتبطة بالمتلازمة أقرب إلى (q22.3٢١). في اختبار أجراه أولسون وآخرون على الفئران الناقلة للجينات وجد أن الجينات المضاعفة المفترضة لتسبب الأنماط الظاهرة للمتلازمة غير كافية لتسبب الصفات الظاهرة تماما. عندما تم عمل مقاطع متعددة لجينات الفئران ومضاعفتها لتقريبها من الكروموسوم البشري الثلاثي النسخ ٢١، ظهر عليها اختلال بالوجه والجمجمة فقط (٦٨٨-٦٩٠). تمت مقارنة الفئران الناقلة للجينات لفئران لم يتم مضاعفة جيناتها عن طريق قياس الأبعاد على نقاط مختلفة من الهيكل العظمي ومقارنتهم بالفئران الطبيعية (Olson et al. 687). الخصائص الصحيحة لمتلازمة داون لم تتم ملاحظتها، وبالتالي هنالك جينات أخرى متعلقة بالأنماط الظاهرة لمتلازمة داون متواجدة في مكان آخر. استطاع ريفيس وآخرون عن طريق استخدام ٢٥٠ نسخة مطابقة من الكروموسوم ٢١ وعلامات جينية مخصصة أن يحدد الجينات في بكتيريا أجريت عليها طفرة وراثية. تمكن هذا الاختبار من تغطية ٩٩.٧% من الجينات بدقة وصلت إلى ٩٩.٩٩٩٥% وذلك لوجود عدة نسخ متكررة في تقنية الخريطة الجينية. تم تحديد ٢٢٥ جين خلال هذه الدراسة (٣١١-٣١٣). البحث عن جينات رئيسية قد يكون لها صلة بأعراض متلازمة داون يكون عادةً في المنطقة الجينية. q21-21q22.3٢١. مع ذلك أظهر ريفيس في دراساته أن ٤١% من الجينات على كروموسوم ٢١ ليس لها هدف وظيفي، وأن ٥٤% فقط من الجينات الفعالة لها تسلسل بروتيني معروف. تم تحديد وظائف الجينات عن طريق تحليل توقع الجينات التي تترجم باستخدام الكمبيوتر (٣١٢). تم الحصول على تسلسل هذه الجينات التي لها ترجمة بنفس الطرق المستخدمة في الخريطة الجينية لكرموسوم ٢١. أدى البحث إلى فهم الجينين المتواجدين على كرموسوم ٢١، والذين يحملان شفرة البروتينات المتحكمة في منظمات الجين ،DSCR1 و DYRK1A فقد يكونان مسئولان عن بعض الأنماط الظاهرية ذات الصلة بمتلازمة داون. ولكن لا يمكن الجزم كليًا بصلة DSCR1 و DYRK1 بأعراض المتلازمة، فهنالك العديد من الجينات التي وجدت دون أن يعرف لها دون أي وظيفة تذكر. تدعو الحاجة إلى المزيد من البحث للحصول على خيارات علاجية مناسبة أو ملائمة أخلاقيا. أثمر الاستخدام الحديث للفئران الناقلة للجينات لدراسة جينات مخصصة في المنطقة الحرجة لمتلازمة داون ببعض النتائج. 46] APP] هو طليعة بروتين نشواني من نوع بيتا A4 يتوقع أن يكون له دور في التأخر العقلي المصاحب لمتلازمة داون. أثبت الباحثون أن الإفراط في الإنتاج لجين آخر هو (ETS2) يؤدي إلى موت الخلايا المبرمج. الفئران المفرطة في إنتاج هذا الجين، طورت غدد زعترية أصغر وخلايا لمفاوية غير طبيعية، مماثلة للصفات الملاحظة في متلازمة داون. وقد ظهر أن الفيتامينات المكملة، وبالتحديد مضادات الأكسدة المكملة وحمض الفوليك غير فعالة في علاج متلازمة داون.

المتلازمة (٢)

(متلازمة سيكل)



ماذا تعرف عن متلازمة سيكل؟

هي عبارة عن قصر القامة وصغر في حجم الرأس مثل الطيور مع تخلف عقلي بسيط أو شديد ناتج عن ومرض وراثي متنحي

المشاكل الحركية والعصبية

مشاكل حركية ناتجة عن تشوهات العمود الفقري والقدمين واليدين والذراعين

الاسباب

معظم الابحاث ترى ان سبب هذة المتلازمة خلل في الجينات الوراثية تبدأ نتائجة منذ تواجد الجنين في بطن أمة مما قد يحدث عنده تأخر في النمو وصغر حجم الجمجمة وضعف في العمود الفقري

وهناك نظريات تقول أن تعرض الجنين لأحد العوامل التالية قد يسبب صغر الجمجمة لديه :

- تعرض الجنين لمواد كيماوية سامة ؟
- تعرض الجنين للأشعة
- نقص بعض الفيتامينات و المواد الغذائية الهامة لدى الأم خلال الحمل
- تعرض الجنين لبعض الانتانات داخل الرحم : الإنتان بفيروس سي ام في **CMV** ، الحصبة الألمانية ، جدري الماء عند الجنين
- تناول الأم الحامل للكحول خلال الحمل (تأثيره المشوه مثبت) و للمخدرات !
- الداء السكري عند الأم خلال الحمل

الخواص الجسمية

الأذن: انخفاض مستوى الأذنين مع كبر في حجمهما

العين : كبر في العينين واتساع المسافة بينهما وحول في بعض الحالات

الأنف : بارز في الوجه الصغير ومدبب كالمنقار

الفم : الفك صغير مع ارتفاع سقف الحلق ووجود شق به وفقدان لبعض الأسنان

الذقن: صغيرة

الأطراف السفلي : تشوه بالقدمين أو تفلطح بهما واتساع المسافة بين الاصبع الأول والثاني بالقدمين

الأطراف العليا : خلع بمفصلي الكوعين وتأثر قدرة الذراعين التواء بالأصابع مع وجود خط بصمي عرضي واحد بكف اليد

الجذع : قصر في القامة مع التواء جانبي خلفي للعمود الفقري وخلع خلفي بمفصلي الفخذين

المشاكل الحركية والعصبية

مشاكل حركية ناتجة عن تشوهات العمود الفقري والقدمين واليدين والذراعين

القدرة العقلية

تخلف عقلي بسيط أو شديد مع صعوبة نطق وعدم القدرة على العناية بالذات وبعض الحالات لديها هدوء وتجاوب وبعضها لديها نشاط زائد وعدم تجاوب

الناحية التعليمية

التخلف العقلي والقدرة على الكلام والمشاكل العظمية الحركية تعتبر العائق الأساسي للناحية التعليمية ويحتاج المريض الى تقييم دقيق للوصول إلى برنامج تعليمي يناسب قدرته

المشاكل الصحية المصاحبة

خصية معلقة مع ضمور بالقضيب وكيس الخصيتين بسبب مرض وراثي متنحي.

المتلازمة (٣)

(متلازمة ريت)



ماذا تعرف عن متلازمةريت؟

هي مجموعة من الاضطرابات التي تصيب الجهاز العصبي ، وهو مرض جيني نادر يصيب الفتيات فقط دون الذكور ، ويتسبب في ظهور اضطرابات شاملة في النمو ، بالإضافة لتأُثيره على الدماغ مما يفقده القدرة على الاحتفاظ بالمهارات والخبرات التي تكتسبها الفتاة مثل المشي والنطق ، مع اعاقات حركية ،اعاقات التواصل ونوبات صرعية ، وتبدأ أعراض متلازمة ريت بالنمو الطبيعي ثم التوقف عن النمو في الفترة ما بين الشهر الثالث والعام الثالث ، كما تتعلق متلازمة ريت بمرض التوحد ، وتبدأ الأعراض في الظهور بعد الستة شهور الأولى وحتى سن الثانية عشر ، ويعزى بعض العلماء الإصابة بمتلازمة رت للعامل الوارثي المرتبط بالكروموزوم إكس (X) ، للأسف لا يوجد شفاء تام للمرض ولكن يمكن علاج بعض الأعراض باستعمال بعض الأدوية مع العلاجات الكلامية ، ويظل المريض في حاجة لرعاية طوال حياته .

الأعراض :

حيث أن متلازمة ريت اضطراب في الجهاز العصبي مما يؤدي لحالات اعتكاس نمائي والذي يفقد الطفلة بعض المهارات مع تقدم العمر ، وهي مهارات التواصل واستخدام اليدين وهي الأكثر تأثرا ، ويأتي الأطفال المصابين بمتلازمة ريت بحمل وولادة طبيعية ، ويستمر نموهم طبيعيا حتى الستة شهور في العام الأول ثم تبدأ الأعراض في الظهور ، ويبدأ التغيير بوضوح في عمر العام ونص العام ، والتي تتغير خلال أسابيع وأشهر عند تباطأ نمو الدماغ وهي العرض الأول والذي يظهر في صغر حجم رأس الطفل ، بالإضافة لعدة أعراض أخرى :

- تباطؤ النمو .

- فقدان الحركة والتنسيق .

- حركات اليدين الغير طبيعية .

- حركات غير طبيعية في العينين بالتحديق الشديد ، أو الرفرفة ، أو تقلص العينين .

- فقدان القدرات والمهارات بشكل سريع والذي يبدأ فيما بين الشهر ١٢ -١٨ من عمر الطفل .

– فقدان القدرة على الكلام بشكل مفاجئ .

– يصبح الطفل أكثرعرضة للانفعال مع تقدم العمر .، ويتعرض لنوبات بكاء وصراخ مفاجئة والتي قد تستمر لعدة ساعات .

– تظهر على الطفل حركات غريبة ومفاجئة .

– ضحك أو بكاء بدون سبب .

– لعق اليدين .

– التمسك بالملابس أو بالشعر .

– تختلف الأعراض من شخص لأخر والتي يمكن أن تتمثل في التشنجات العضلية ونوبات الصرع .

– الإصابة بخلل النظم مما يؤدي إلى ضربات قلب غير منتظمة ربما متسارعة أو أبطأ بكثير من الطبيعي ، أو أوجاع في الصدر ، دوخة ، اغماء ، قصر النفس .

– زيادة احتمال الإصابة بالفشل القلبي ، السكتات ، والجلطات الدموية .

– مشكلات النوم .

– اتساع الخطوة أثناء السير .

– المشي على أصابع القدمين .

– الضغط الشديد على الأسنان وصعوبة المضغ .

– الإمساك .

– هشاشة العظام .

الأسباب :

متلازمة ريت مرض نادر يصيب طفلة واحدة من كل عشر آلاف أو خمسة عشر آلاف طفلة ، ولكنه غير وراثي إلا في حالات قليلة ، معظم حالات متلازمة ريت تنتج عن طفرة في أحد الجينات تؤدي بعدم انتاج الجسم للبروتين بكم كافي ، أو انتاجه بطريقة خاطئة ، أو يعتقد بعض العلماء لوجود طفرات جينية جزئية .

التشخيص :

يحتاج تشخيص متلازمة ريت لمراقبة اطفل جيدا وملاحظة التطور الحركي واللغوي له ، مع إلمام الطبيب بالتاريخ الطبي ، التاريخ العائلي للطفل ، مع خضوع الطفل لبعض الفحوصات للتشخيص :

– فحوصات الدم .

– فحوصات البول .

– اختبارات قياس سرعة الاستجابة من خلال العصب .

– اختبارات السمع .

– اختبارات العين والرؤية .

– التخطيط الكهربائي للدماغ .

– الاختبارات الجينية .

– اختبار تحليل الحمض النووي الريبي منقوص الأكسجين **DNA** .

العلاج :

ذكرنا سابقا أنه لا يوجد علاج تام لمتلاومة ريت ، لكن هناك علاجات تعتمد على تطوير المهارات احركية ومهارات التواصل للمرضى ، كما تعمل على توفير الرعاية والدعم للأطفال المصابين وأسرهم ، وهذه العلاجات تتمثل في :

– الرعاية الطبية المنتظمة .

– الأدوية للسيطرة على الأعراض مثل النوبات وتيبس العضلات .

– العلاج الفيزيائي والمهني والكلامي : باستخدام الجبائر لتطوير مهارات المشي والتوازن ، والسيطرة على حركات الذراع واليدين ، مع تعليم الطفل المهارات الحياتية الهامة ، ومحاولة تعلمه بعض الطرق للتواصل غير الكلام باستخدام اليدين أو العينين .

– التدريب الأكاديمي ، الاجتماعي ، والمهني .

– مساعدة الطفل لتعلم المهارات اليومية مثل تناول الطعام ، المشي ، استعمال المرحاض ، وهي مهمة شاقة للأهل وقد تحتاج لطلب العون .

– الدعم الغذائي : قد يحتاج المريض لتناول غذاء غني بالسعرات الحرارية والمتواظن صحيا ، أو قد يحتاج البعض للتغذية عن طريق الأنف ، أو المعدة مباشرة .

العلاجات البديلة :

– العلاج بالوخز بالأبر .

– العلاج اليدوي .

– ارخاء اللفافة العضلية بالتدليك مما يعمل على ارتخاء العضلات والمفاصل المتيبسة .

– اليوغا ، وتمارين التأمل للتحقيق التوازن العقلي والجسماني .

– العلاج بتربية الحيوانات .

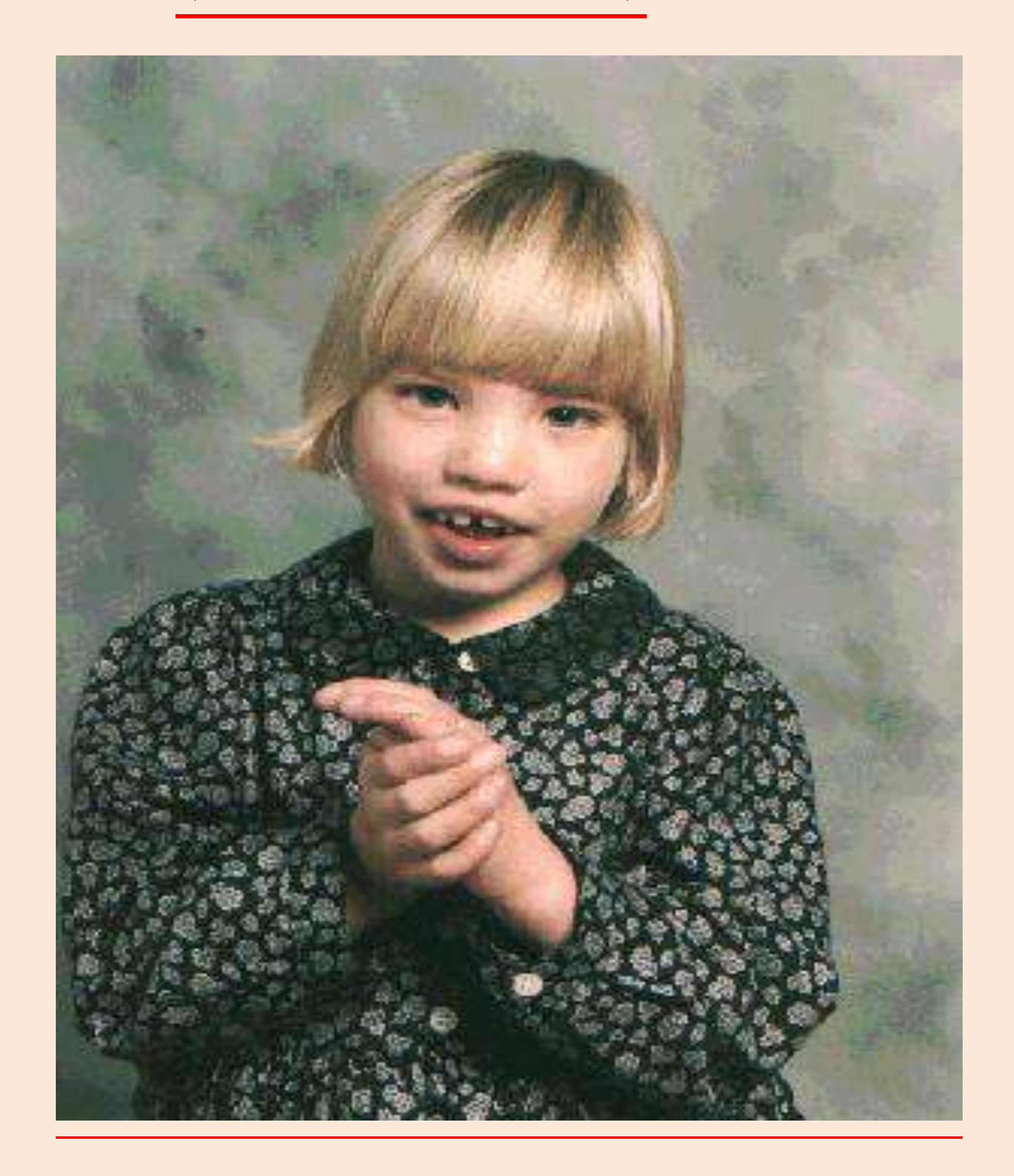
– العلاج بالموسيقى .

– العلاج بالسباحة ، أو الحركة بالماء .

لم تثبت فعالية هذه العلاجات في حالات متلازمة ريت ، إلا أن بعض الأسر لاقت نتائج جيدة من تجربتها ، مع ضرورة استشارة الطبيب قبل تطبيقها .

المتلازمة (٤)

(متلازمة بكاء القطط)



ماذا تعرف عن متلازمة بكاء(مواء) القطط

تعرف متلازمة بكاء القط، بأنها اضطراب جيني (مورثي) نادر، يؤدي الى ضعف دائم وشديد للمقدرة الذهنية (تخلف عقلي شديد)، مصحوباً بتشوهات جسدية – خلقية مختلفة، وبكاء شبيه بمواء القط.

وتشكل متلازمة بكاء القط نحو ١.٥ من كل ألف حالة تخلف عقلي بأنواعه المختلفة، إذ يبلغ حاصل ذكاء الطفل المصاب بهذه المتلازمة أقل من ٧٠، في حين تشكل واحداً في المئة من حالات التخلف العقلي العميق، تحديداً، حيث يبلغ حاصل الذكاء أقل من ٢٠.

وتبلغ النسبة الانتشارية لمتلازمة بكاء القط، على مستوى العالم، واحداً من كل خمسين ألف حالة ولادة طفل حي.

ولم تشر الدراسات المختلفة الى أن النسبة الانتشارية لهذه المتلازمة تختلف من موقع جغرافي الى آخر، أو من مجتمع الى آخر أو من عرق الى آخر. كما أن العوامل البيئية والتأثيرات الخارجية لا تؤثر في انتشارية متلازمة بكاء القط. إضافة الى أن هذه المتلازمة ليست وراثية (عدا في عشرة بالمئة من الحالات، حيث يكون عند أحد الوالدين انتقال كروموسومي متزن Balanced Translocation، وتبلغ إمكانية ولادة طفل مصاب بمتلازمة بكاء القط في هذه الحالة نحو ١,٨ في المئة). وتصيب متلازمة بكاء القط الإناث أكثر من الذكور بنسبة ٣:٢.

وسميت هذه المتلازمة بهذا الاسم، لأن بكاء الطفل المصاب بها يكون عالي النبرة، ويشبه مواء القط الصغير. وقام بوصف هذه الحالة لأول مرة الطبيب وعالم الجينات الفرنسي Jerome Lejeune عام ١٩٦٣ (وهو العالم نفسه الذي حدد عام ١٩٥٩ السبب الذي يقف وراء متلازمة داون، وهو التثلث الصبغي ٢١).

والسبب الذي يقف وراء متلازمة بكاء القط، هو نقص (انشطار) جزء من طرف الصبغي (الكروموسوم) القصير من الزوج الصبغي الخامس، غير أن السبب المباشر لهذا التغير الصبغي ما زال مجهولاً حتى تاريخ كتابة هذا المقال.

التغيرات الصبغية

وللمقارنة راجع مقال متلازمة داون (المنغولية) للدكتور جابي كيفوركيان على موقع الطبي .www.altibbi.com

تحتوي خلايا جسم الإنسان على ٤٦ صبغياً (كروموسوم). وهذه الكروموسومات تحتوي على جينات (مورثات) تنظم تطور ووظيفة أعضاء وأجهزة الجسم المختلفة.

ويرث الأشخاص الكروموسومات خاصتهم من الأبوين: ٢٣ كروموسوماً من البويضة (الأم) و ٢٣ كروموسوماً من الحيوان، المنوي (الأب). وتتوزع هذه الكروموسومات في خلايا جسم الإنسان على شكل أزواج حسب مميزاتها وصفاتها العضوية. ولكل كروموسوم منطقة ضيقة تقع تقريباً في منتصف هذا الكروموسوم تسمى "قسيمة مركزية" Centromere.

وتقسم هذه القسيمة الكروموسوم الواحد الى جزأين غير متساويين، تدعى الذراع القصيرة "p" والذراع الطويلة "q".

وفي حال انشطار جزء من الذراع القصير لأحد الكروموسومين داخل الخلية، يصاب الجنين بمتلازمة بكاء القط. علماً أن هذا الجزء المنفصل يحتوي على الجينات المسؤولة عن التكوين الطبيعي للحنجرة والدماغ تحديداً، ولبعض أجزاء الجسم عموماً.

ونحو تسعين في المئة من حالات متلازمة بكاء القط ليست وراثية، إذ يحدث انفصال الجزء عن الكروموسوم الخامس، عشوائياً، وذلك خلال تكوين الخلية التناسلية الذكرية (الحيوان المنوي) والخلية التناسلية الأنثوية (البويضة). أو خلال المرحلة المبكرة من تكوين الجنين.

غير أن عشرة في المئة من الأطفال المصابين بمتلازمة مواء القط، يرثون التشوه الكروموسومي من أحد الأبوين غير المصاب بالمتلازمة، غير أنه يكون حاملاً لتنظيم كروموسومي وراثي جديد Rearrangement يسمى "انتقال كروموسومي متزن"Balanced Translocation وهذا يعني أنه لا يتم خسارة أو ربح مادة جينية (من هنا جاء المصطلح "متزن"). ولا يؤدي الانتقال الكروموسومي المتزن الى مشاكل صحية (أي أن الوالد يكون سليماً)، غير أنه يصبح غير متزن Unbalanced في حال انتقاله للجنين (أي للجيل الثاني).

وفي حال كان الانتقال الكروموسومي مصحوباً بخسارة مادة جينية من الذراع القصيرة للكروموسوم الخامس، يصاب الجنين بمتلازمة بكاء القط. غير أنه في حال كان الانتقال مصحوباً بإضافة مادة جينية جديدة يصاب الجنين بمتلازمة أخرى لا مجال للخوض فيها هنا.

ومن المهم ذكره، أن الأطفال المصابين بمتلازمة مواء القط لا يوجد لهم أقارب أصيبوا بهذه المتلازمة، غير أنه سجلت حالات قليلة جداً (نحو ٨ في المئة من حالات متلازمة بكاء القط) ورثها الأطفال عن أحد الوالدين الأصحاء. وفي نحو ثمانين في المئة من الحالات يكون والد الطفل هو حامل الكروموسوم المنشطر.

ومن المستبعد أيضاً أن يصاب بمتلازمة بكاء القط أشقاء الطفل المصاب.

ما هو الاضطراب الجيني؟

وكما ذكرت سابقاً، يوجد في جسم الإنسان السليم، عادة، ٢٣ زوجاً من الصبغيات (الكروموسومات) في كل خلية. وللتمييز بينها أعطي كل زوج منها أرقاماً، ابتداء من زوج رقم واحد وزوج رقم إثنان ... ٣ ... ٤ .. وهكذا، حتى زوج رقم ٢٣.

ويتكون كل كروموسوم من مركبات أصغر تدعى جينات (مورثات) **Genes**. وهذه الجينات تحتوي على تعليمات داخل شفرة (رمز) مكونة من الزلال (بروتين). وهذه الشفرة تحتوي على الخريطة التكوينية لكل إنسان.

وعندما يحصل خطأ أو خلل في الكروموسومات أثناء تكوين الجنين، يصعب قراءة الشفرة بدقة، ما يؤدي الى عدم تطور دماغ وجسد الطفل، كما يجب (بشكل سليم).

وعندما تنتج مشكلة أو معضلة نتيجة هذا الخطأ الجيني، تسمى الحالة "اضطراب جيني" **Genetic Disorder**. لذلك تعتبر متلازمة بكاء القط اضطراباً جينياً (مورثي وليس وراثي).

الصورة السريرية

يعاني الطفل المصاب بمتلازمة بكاء القط من مشاكل فيزيولوجية (وظيفية) تؤدي الى تأخر التطور الجسدي والذهني، ما يؤدي الى ظهور علامات وأعراض مميزة. فمثلاً السبب الذي يقف وراء بكاء

الطفل الشبيه بمواء القط الصغير (والذي يعتبر من الأعراض الرئيسية للمتلازمة) هو تشوه خلقي في الحنجرة وخلل وظيفي في الدماغ.

ومن العلامات المميزة لمتلازمة بكاء القط، أيضاً، هي: يكون وزن الوليد أقل من المعدل الطبيعي مصحوباً مع نمو جسدي وعقلي بطيء، وصغر حجم الرأس **Microcephaly** ونقص التوتر العضلي **Hypotonia**. وقد يصاب الطفل في بعض الحالات بتشوهات خلقية في القلب (وهذه من أهم أسباب موت الطفل في حال عدم التغلب عليها جراحياً). وتبلغ نسبة إصابة الوليد بتشوه خلقي في القلب نحو ٣١ في المئة.

ولاحقاً يلاحظ على الطفل صعوبة تعلم اللغة، وتأخر أو نقص في التطور الحركي والمهارات الذهنية (تخلف عقلي).

وكلما كبر الطفل في السن كلما أصبح من الصعب ملاحظة البكاء الشبيه بمواء القط، إذ أشارت الدراسات إلى أن نحو ثلث الأطفال المصابين بهذه المتلازمة يفقدون الصوت أو البكاء المشابه لمواء القط، عند وصولهم سن السنتين. لذلك يصعب تشخيص هذه المتلازمة عند الطفل في حال طلب الوالدين المشورة الطبية بعد هذه السن.

وبما أن هذه الحالة نادرة جداً مقارنة مع غيرها من المتلازمات الجينية (واحد من كل خمسين ألف حالة ولادة، في حين تبلغ النسبة الانتشارية لمتلازمة داون واحد من كل ٧٥٠ حالة ولادة) فقد يمضي الطبيب العام معظم حياته المهنية دون مشاهدة حالة واحدة من حالات متلازمة بكاء القط، إذ سجلت بعض الحالات التي طلب فيها الوالدان المشورة الطبية من الطبيب العام، قبل سن شهرين من عمر الطفل، بسبب بكاء وليدهم بصوت غريب يشبه مواء القط، غير أن الطبيب غفل أو فوت هذه الحالة دون تشخيص. ولم يتم تشخيصها إلا بعد عرضها على طبيب اختصاصي في الأمراض الجينية.

وإضافة الى صعوبة التحرك والسير، فإن نقص توتر العضلات يؤدي الى صعوبة بلع الطفل للطعام، إذ يفقد المريء (الأنبوب العضلي الممتد من الحلق حتى المعدة) الحركة الدودية، التي بفضلها تنتقل (تنزل) كتلة الطعام الممضوغة (اللقمة) من تجويف الفم الى تجويف المعدة، وصعوبة بلع الطعام هذه تدفع الوالدين لطلب المشورة الطبية.

كذلك يعاني الطفل من ارتداد (ترجيع) الطعام **Reflux** من تجويف المعدة الى تجويف الفم. غير أن هذه المعضلة تتحسن بعد مرور السنوات القليلة الأولى من عمر الطفل، إذ يلاحظ تحسن ملموس في بلع الطعام وتلاشي ظاهرة ارتداد الطعام.

ويلاحظ على وجه الطفل المصاب بمتلازمة بكاء القط، تغييرات خاصة، مثل: وجه مستدير، زيادة المسافة بين العينين**hypertelorism**، أذنان منخفضتان، فك سفلي صغير **Micrognathia** وفم صغير وأنف كبير وطويل.

ملاحظات مهمة

• السبب الذي يقف وراء البكاء الشبيه بمواء القط، هو التشوه الخلقي في أجزاء الحنجرة المختلفة، وخصوصاً الأوتار الصوتية، ونقص توتر العضلات الممتدة بين أقسام وأجزاء الحنجرة، إضافة الى قصور وظيفي في الدماغ.

• تختلف شدة الأعراض والعلامات من طفل الى آخر، وذلك حسب حجم الجزء المنفصل من الكروموسوم الخامس. لذلك يصعب سريرياً تشخيص الحالات منخفضة الشدة.

كذلك من الصعب التنبؤ عن مدى الإيذاء والإعاقة التي سيعاني منها الطفل مستقبلاً، غير أنه يمكن الاعتماد، نوعاً ما، على الفحص المخبري للكروموسومات والجينات. وكل ما أستطيع أن أقوله (حتى تاريخ كتابة هذا المقال) هو أنه كلما كان القسم المحذوف (المفصول) من الكروموسوم الخامس كبيراً، كلما كانت إصابة الطفل أقوى، والعكس صحيح.

وكذلك أستطيع القول إنه في حال أظهر الفحص الجيني أن الطفل مصاب بانتقال كروموسومي غير متزن **Unbalanced** فإن العواقب تكون أشد وقعة.

• التشوهات (العيوب) الخلقية التي قد تصيب القلب، هي: عيب حاجزي بطيني **Ventricular Septal Defect**، عيب حاجزي أذيني **Atrial Septal Defect** قناة شريانية مفتوحة **Patent Ductus Arteriosus** رباعية فالو **Tetralogy of Fallot**.

• الأفراد المصابون بمتلازمة بكاء القط قادرون على الإنجاب، لأن الجهاز التناسلي في الإناث يكون طبيعياً، والخصيتين عند الذكور تكون صغيرة الحجم، غير أن تكوين وإنتاج الحيوانات المنوية والسائل المنوي يكون طبيعياً.

• في حال عدم إصابة الطفل بتشوهات خلقية خطيرة، مثل تشوهات القلب على سبيل المثال لا الحصر، فإن متوسط عمره يكون طبيعياً. ومع أن معظم الأطفال المصابين بمتلازمة بكاء القط يموتون في مرحلة الطفولة، فإن بعضهم يعيش حتى سن البلوغ. وفي هذه الحالة يكونون مصابين بالتخلف العقلي الشديد، مع الحفاظ على ملامح الوجه المميزة لهذه المتلازمة. وقد سجلت حالة امرأة بهذه المتلازمة عاشت حتى الستينات من عمرها.

• سجلت بعض حالات متلازمة بكاء القط مع الصوت المميز للبكاء (مواء) دون وجود الصفات الجسدية الأخرى، والعكس صحيح، غير ان التخلف العقلي في جميع درجاته يكون موجوداً في جميع الحالات.

• تتراوح درجة الإعاقة الجسدية والذهنية التي تصيب الطفل المصاب بمتلازمة بكاء القط، بين الدرجة الخفيفة والدرجة العميقة. غير أن ٩٣ في المئة من الحالات تتراوح بين التأخر الوسط والشديد.

• يعاني معظم الأطفال المصابون بهذه المتلازمة من مشاكل شديدة في تطور الكلام واللغة.

فحوصات ما قبل الولادة

للحصول على معلومات عن الفحوصات التشخيصية قبل الولادة، راجع مقال متلازمة داون (المنغولية) للدكتور جابي كيفوركيان على موقع الطبي www.altibbi.com.

ويمكن التحري عن متلازمة بكاء القط قبل الولادة إذا ما أجري للأم الحامل الفحصين التاليين:

• سحب سائل السلي Amniocentesis.

• فحص المشيمة، ويسمى هذا الفحص "عينة زغابية مشيمية" Chorionic Villus Sampling.

فحص الوليد

في حال سماع بكاء الطفل المميز والمشابه لمواء القط، أو في حال ملاحظة العلامات المميزة لمتلازمة بكاء القط، يجب إجراء فحوصات كروموسومية – مخبرية على خلايا الطفل للتحري عن وجود انشطار جزء من الذراع القصير للكروموسوم الخامس.

علاج الطفل

لا يوجد علاج للطفل المصاب بمتلازمة بكاء القط، ويتمثل العلاج بالدعم المعنوي والمادي لأهل الطفل المصاب، إضافة الى العلاج التطوري للطفل، والجراحي إذا لزم الأمر (وخاصة لإصلاح التشوهات القلبية).

الحلقة (٥)

(متلازمة تريتشر كولينز)



ماذا تعرف عن متلازمة تريتشر كولينز؟

تعتبر متلازمة تريتشر كولينز، أو ما يعرف بسوء التعظم الوجهي الفكي السفلي، من الاضطرابات التطورية المنتقلة وراثياً، تبلغ نسبة انتشارها حالة ولادة واحدة من كل ٤٠.٠٠٠ – ٧٠.٠٠٠ حالة ولادة لوليد حي.

تؤثر هذه المتلازمة سلباً على نمو البنى القحفية الوجهية المشتقة من القوس والميزاب والجيب البلعومي الأول والثاني* بحيث يقل نمو هذه البنى بشكل متناظر وثنائي الجانب، ويمكن الكشف عن هذه المتلازمة لدى الإنسان عند ولادته مباشرة أو حتى قبل الولادة عن طريق تقنيات التصوير بالأمواج فوق الصوتية.

تمت تسمية هذه المتلازمة باسم (تريتشر كولينز) تكريما لاختصاصي أمراض العيون **Edward Treacher Collins** الذي قام بوصف الخصائص الرئيسية لهذه المتلازمة عام ١٩٠٠، على الرغم من أنه تم نشر بعض خصائص هذه المتلازمة من قبل **Thomson** و **Tonybee** عامي ١٨٤٦–١٨٤٧.

الأسباب:

قد تكون هذه المتلازمة ناتجة عن فشل خلايا جنينية (تعرف بخلايا العرف العصبي) في الهجرة من موقعها الأساسي في الأنبوب العصبي إلى الأقواس البلعومية الأولى والثانية، مما يؤدي إلى سوء أو نقص أو عدم تصنع البنى العضلية والهيكلية العظمية المشتقة من هذه الأقواس، وهذا ما يشرح كون الإصابة متناظرة وثنائية الجانب.

لكن قد تكون هذه المتلازمة مسببة عن طريق خلل في أحد الجينات، وينتقل المرض في هذه الحالة على شكل صفة جسمية سائدة أو متنحية. تلعب الجينات **TCOF1** و **POLR1C** و **POLR1D** دوراً رئيسياً في تشكيل العظام وبعض النسج الأخرى ضمن الوجه عن طريق البروتينات المسؤولة عن تشكيلها، وتعتبر هذه البروتينات مسؤولة عن تشكيل جزيئات معينة من **RNA** (يدعى **rRNA**) والتي تساهم بدورها في تشكيل بروتينات أخرى تساعد الخلايا على البقاء حية، وبالتالي فإن الطفرات الحادثة في هذه الجينات تسبب نقصاً في تصنيع الـ **rRNA** وبالتالي تتموت أنواع معينة من الخلايا التي تعتبر مسؤولة عن تشكيل العظم وبعض النسج الوجهية الأخرى.

ويجدر بالذكر أن بعض الحالات قد تنتج عن طفرات لا تكون موروثة من أحد الأبوين، أي أنها طفرات جديدة، في حين أن بعض الآخر من الطفرات قد يلزم وجود هذا الجين الطافر لدى أحد الأبوين أو كليهما معاً.

المظاهر السريرية:

من السهل تشخيص الإصابة بهذه المتلازمة عندما يظهر على المريض جميع الخصائص والصفات التي تتألف منها هذه المتلازمة، لكن قد يكون التشخيص صعباً عندما تكون الإصابة بهذه المتلازمة في حدودها الدنيا.

يكون وجه المصاب بهذه المتلازمة مميزاً عن شكله في بقية الأمراض، إذ يكون الأنف ذا حجم طبيعي لكنه يظهر كبيراً بسبب نقص تصنع الحواف السفلية للحجاج (المسكن العظمي للعين) ونقص تصنع عظم الوجنة في الجانبين. كما تكون الوجنتان منخفضتين والأذنان مشوهتين والذقن متراجعة والفم كبير ومنخفض.

ومن المميز أيضاً في وجه المريض أن تكون الشقوق الجفنية الخارجية لكلا العينين قصيرة ومائلة نحو الأسفل، كما يظهر على الجفن السفلي ثلمة وقد تكون الأهداب ناقصة على هذا الجفن.

أما الأذنان فغالباً ما تكونان مشوهتين أو مجعدتين أو متوضعتين أسفل من موضعها الطبيعي.

أما على مستوى الفم فيُلاحظ أن ثلث مرضى هذه المتلازمة مصابون بشق في قبة الحنك. وتكون الغدة اللعابية النكفية مفقودة أو ناقصة التصنع، كما يكون البلعوم ناقص التصنع أيضاً واللسان ناقص التصنع ومتراجع ضمن الفم، إضافة إلى وجود صعوبات في البلع بسبب نقص التطور الحاصل في العظام والعضلات المتعلقة بالبلع إضافة إلى وجود شق في قبة الحنك.

كما قد تكون الرؤيا لدى المريض مضطربة بسبب نقص تطور بعض العضلات المحركة للعين.

لكن على المستوى الذهني فيكون مرضى هذه المتلازمة طبيعيي الذكاء وقد يحدث تأخر في التطور المعرفي لدى الطفل بسبب خلل غير مشخص في السمع (الناتج عن الخلل في تطور القناة السمعية والعظيمات السمعية).

التدبير والعلاج:

لا علاجات دوائية مطروحة لهذه المتلازمة، و يتطلب تدبير متلازمة تريتشر كولينز وقتاً طويلاً ويحتاج إلى مشاركة عدة اختصاصات طبية مختلفة لعلاج أعراض ومظاهر المرض. ينبغي إيلاء الاهتمام المباشر إلى سلامة الطرق التنفسية وآلية البلع عند حديثي الولادة المصابين بالمتلازمة.

• عندما يكون هناك عجز واضح في التنفس لدى المولود المصاب يجب إجراء عملية خزع للرغامى (فتحه في العنق أسفل الحنجرة من أجل السماح للهواء بالدخول إلى الرئتين)، وقد نبقي على هذه الفتحة عدة سنوات إلى أن ينمو الفك السفلي بشكل يسمح للمجرى الهوائي الطبيعي أن يأخذ حجماً ملائماً. لكن في الحالات الأخف شدة يكفي توجيه رأس الطفل بشكل معين للحفاظ على مجرى تنفسي مقبول.

• عند وجود صعوبات في البلع يستطب إجراء تفميم للمعدة من أجل توصيل الغذاء الكافي للطفل.

• يجب تطبيق التجيهزات المساعدة للسمع في حالات فقدان السمع لدى المريض وذلك بعد الولادة بفترة قصيرة وذلك لأن السمع عنصر هام جداً في تطوير مهارات الطفل في التواصل وتقوية العلاقة مع عائلته.

• الدعم النفسي من العائلة له أثر إيجابي كبير على نفسية الطفل.

• كما يجب ألا ننسى دور التداخلات الجراحية في تصحيح التشوهات الناجمة عن هذه المتلازمة والتي يتم تطبيقها في أوقات معينة اعتماداً على شدة الحالة وعلى مدى تأثر الفعاليات الفيزيولوجية الضرورية لحياة الطفل.

المتلازمة (٦)

(متلازمة إدوارد)



ماذا تعرف عن متلازمة ادوارد؟

متلازمة إدوارد هي إحدى الأمراض التي تصيب الكروموسومات(الصبغات الوراثية).وهي ناتجة عن زيادة في العدد الإجمالي للكروموسومات.ومن المعلوم إن الإنسان الطبيعي لديه ٤٦ كروموسوم،نصفها تأتي من الأب والنصف الآخر من الأم. ولذلك فان الكروموسومات تجتمع على شكل أزواج كل زوج عبارة عن نسختين من كروموسوم.وهذه الأزواج مرقمة من ١ إلى ٢٢،والزوج الثالث والعشرون يسمى الزوج المحدد للجنس لأنه على ضوءه يتحد جنس الجنين أما ذكر(XY) أو أنثى (XX).والطفل المصاب بمتلازمة ادوارد لديه ٤٧ كروموسوم بدلا من ٤٦ .وهذا الكروموسوم الزائد هو عبارة عن نسخة إضافية من كروموسوم ١٨. ولذلك فالطفل لدية ثلاث نسخ من كروموسوم ١٨ بدلا من نسختين.ولذلك فالاسم الآخر لمتلازمة ادوارد "متلازمة كروموسوم ١٨ الثلاثي".

نسبة حدوث المرض والعمر الافتراضي

تعتبر متلازمة ادوارد من أشهر وأكثر المتلازمات المتعلقة بالكروموسومات حدوثا بعد متلازمة داون.ومع أن هناك تفاوت في الإحصائيات المنشورة عن نسبة حدوثها إلا انه تقريبا يولد طفل واحد مصاب بهذا المرض لكل ٨٠٠٠ حالة ولادة طفل حي .أما إذا أدخلنا في الحسابات كل حالات الولادة (الأحياء والأموات عند الولادة)فان نسبة حدوث هذا المرض هو طفل واحد لكل ٥٠٠٠ حالة ولادة.كما أن نسبة الإناث المصابات بهذا المرض عند الولادة تقريبا ضعف عدد الذكور. وإن كانت الأسباب الحقيقية لهذه الزيادة غير معروفة وإلا أنها قد تؤيد أن المصابات بهذا المرض يعشن وقت أطول من المصابين من الذكور.وهذا يتضح أكثر إذا عرفنا أن معظم التي عشن إلى السنة الأولى من العمر هن إناث.

ومن الملاحظ أن الكثير من المصابين بهذا المرض يتوفوا خلال الحمل أو بعد بضعة أيام من الولادة.وفي بعض الإحصائيات فان ٢٠-٣٠% من هؤلاء الأطفال يتوفون خلال الشهر الأول من العمر.وانه حوالي ٥ % إلى ١٠ % فقط من المصابين يعيشون إلى نهاية السنة الأولى من العمر وأكثرهن من الإناث.

أنواع ا لمرض

هناك ثلاثة أنواع للمرض من الناحية التركيبية للكروموسومات.

١–النوع الثلاثي.وهو النوع الأكثر حدوثا ويمثل تقريبا ٩٠% من الحالات. وهو النوع الذي يكون فيه ثلاث نسخ منفصلة من كروموسوم ١٨.

٢– النوع الناتج عن التصاق الكروموسومات. ويمثل تقريبا ٢%. وفيه يكون هناك نسختان منفصلتان من كروموسوم ١٨ مع نسخة ثالثة ملتصقة بأحد الكروموسومات. وهذا النوع لا يختلف عن النوع الأول في أي شيء.

٣– النوع الفسيفسائي(المتعدد الخلايا). ويحدث في ٣% من عدد الحالات. وفي هذا النوع يكون الطفل لديه نوعان من الخلايا.خلايا يكون فيها عدد الكروموسومات طبيعية (أي ٤٦ كروموسوم).وخلايا أخرى فيها عدد الكروموسومات غير طبيعي(أي فيها ٤٧ كروموسوم).وتختلف الأعراض والمشاكل الصحية التي يتعرض لها الطفل المصاب بناء على نسبة عدد الخلايا الطبيعية إلى الخلايا المصابة. فكلما زادة الخلايا الطبيعية كلما كانت الأعراض والمشاكل الصحية اقل حدوثا والعكس صحيح. ولكن عند الولادة وخلال الأشهر الأولى من العمر يصعب على الأطباء أن يحكموا إذا ما كان الطفل سوف يتأخر في اكتساب المهارات أو يكون متأخرا عقليا حتى وأن كانت نسبة الخلايا الطبيعية في الدم أكثر من الغير طبيعية. وذلك لان نسبة عدد الخلايا الطبيعية إلى الغير طبيعية في المخ قد لا يكون مشابهة لتلك التي في الدم أو في أي نسيج من أنسجة الجسم..وهذا الحديث أيضا ينطبق على الأطفال الذين عدد الخلايا الغير طبيعية لديهم في الدم أعلى من الطبيعية.

الأعراض

عند النظر إلى سن الأمهات التي يلدن أطفالا مصابة بهذا المرض فان أعمارهن في العادة يكون أعلى بقليل من سن النساء التي يلدنا أطفالا أصحاء.ولكن هذه النسبة غير واضحة كما هو الحال في متلازمة داون. كما ان هذا لا يعني إطلاقا أن عمر الأم يجب أن يكون متقدم عن الولادة بل إن أكثر حالات الولادة الأطفال المصابة بمتلازمة إدوارد أعمارهن اقل من ٣٥ سنة.

خلال الحمل قد تلاحظ أخصائية الأشعة الصوتية أن حجم الجنين اصغر من الطبيعي وقد تلاحظ وجود عيوب خلقية في القلب أو الكلى أو الأمعاء أو المخ.وهذا لا يعني أن كل جنين صغير الحجم او لدية عيب خلقي في القلب لدية هذه المتلازمة ولكن عندما تكون أكثر هذه الأعراض موجودة فان من أهم الأسباب المؤدية لهذه الأعراض هو اضطرابات الكروموسومات ومن أشهرها هذا المرض ومتلازمة داون(الناتج عن زيادة كروموسوم رقم ٢١) ومتلازمة باتاو (الناتج عن زيادة في كروموسوم ١٣).والكثير

من الأجنة المصابة بمتلازمة ادوارد تموت قبل أن خلال الحمل وقبل أن تحين وقت الولادة.وقد لا حظ الأطباء أن الذين يصلون إلى حين وقت الولادة فان ٥٠% منها تولد عن طريق عملية قيصرية نتيجة لعدم تحملها صعوبات الولادة.

أما بعد الولادة فان الأعراض قد تتفاوت بشكل كبير وقد لا يعرف الطبيب أن الطفل مصاب بهذه المتلازمة إلى بعد أن يجري فحص للكروموسومات.

ولكن في العادة يشتبه طبيب الأطفال بأن الطفل مصاب بمتلازمة ادوارد إذا كانت جميع مقاسات الطفل(الوزن والطول ومحيط الرأس)اقل من الطبيعي مع وجود تراكب أصابع اليد بعضها فوق بعض بشكل مميز.

الأعراض والعيوب الخلقية

صغر في الحجم والبنية

بروز مؤخرة الرأس

صغر فتحة العينين

صغر الفم والفك السفلي

صغر الرأس

ثنية جلدية للركن الخارجي لجفن العين(**Espiscanthal folds**)

انخفاض مستوى الأذنين عن مستوى العينين مع قله في طوية الأذن الخارجية

زيادة احتمال أن تحدث الشفة الارنبية والحلق المشقوق

قصر عظم القص (العظم الذي يربط بين ضلوع الصدر)

تراكب أصابع اليدين بشكل مميز(انطباق السبابة على الإصبع الوسطى وفقها الإبهام)

غياب الثنية البعيدة في الإصبع الصغيرة(الخنصر)وقد تؤدي إلى انحناء الإصبع إلى الداخل

صغر الأظافر

قصر أو تقوس إبهام القدم إلى الخلف(Dorsiflexed)

صغر إبهام اليد والرجل مع احتمال غيابها .

الالتصاق بين الأصابع

غياب احد عظمات الساعد في اليدين في حوالي ١٠% من المصابين

تقوس باطن القدمين إلى الخارج

تيبس في المفاصل(Joint contractures)

عيوب خلقيّة في القلب (أكثرها شيوعا فتحة بين البطينين أو الأذينين أو استمرار انفتاح الأنبوب الشرياني)

عيوب خلقية في الرئتين والحجاب الحاجز والكلي

الفتاق و / أو انفصال عضلات جدار البطن

ثنيات جلدية زّائد في مؤخرة الرقبة

عدم نزول الخصيتين في موضعها في الصفن للذكور

ضعف السمع

الظهر المشقوق ٦%

المشكلات الصحية

- صعوبات التغذية والترجيع المعدي إلى المريء
- ضعف النمو وقصر القامة

- المشاكل المتعلقة بعيوب القلب
- المشاكل المتعلقة بالتنفس وتوقف التنفس المتكرر(Central apnea)
- المشكل المتعلقة بالكلى وارتفاع ضغط الدم
- التشنجات وحالات الصرع ٣٠%
- التأخر العقلي وفي العادة من النوع الشديد(تقريبا جميع الأطفال)
- انحناء وتقوس الظهر

طريقة التشخيص

يتم تشخيص المرض إكلينيكيا (عن طريق الأعراض والعلامات الخارجية للطفل)ويتم التأكد من التشخيص عن طريق إجراء تحليل للكروموسومات وذلك عن طريق زراعة خلايا الدم.وهذا التحليل متوفر في كثير من المستشفيات الكبيرة.

العلاج

للأسف لا يوجد علاج شافي للمرض. ونظراً لحدوث الوفاة مبكرا فان الأطباء لا يقومون بإجراء العمليات الجراحية خاصة المتعلقة بالقلب لهذه الأسباب.علما أن معظم الأطفال يتوفون نتيجة لتكرار توقف التنفس من مركز التنفس في المخ(Central apnea).أما الأطفال الذين يعيشون لوقت أكثر من بضعة اشهر فقد يراجع الأطباء حالة الطفل وعلى ضوئها يقومون بإجراء ما يلزم كعملية وضع أنبوب تغذية في المعدة أو إجراء عملية للقلب أو إعطاء أدوية للتشنجات إذا كانت قد حدثت.علما أن هذه الإجراءات لا تقدم كثير ولا تأخر في وضعهم الصحي بشكل عام ومعظم الأطفال يكون لديهم تأخر عقلي من النوع الشديد،ما عدى النوع الفسيفسائي فان الأعراض قد تتفاوت بشكل كبير بين شدة الإعاقة إلى مستوى قريب من الطبيعي.

كما أن الأطباء في كثير من الأحيان لا يقومون بإجراء أي إنعاش للقلب أو إجراء تنفس صناعي إذا لا قدر الله وتوقف قلب الطفل أو تنفسه.

احتمالات تكرار المرض

يعطي الأطباء نسبة ١٥% لاحتمال تكرار إصابة طفل أخر في كل مرة تحمل فيها الزوجة. وهذا يعني أن ٩٠% من النساء التي لديهن طفل مصاب سابقا يلدن بإذن الله أطفالا أصحاء ومع ذلك فان الأطباء يعرضون على النساء التي يحملن إجراء اختبار لكروموسومات الجين خلال الأسبوع العاشر أو السادس عشر للتأكد من سلامة الجنين،علما أن ذلك لا يقدم ولا يؤخر في علاج الجنين،ولو كان الجنين مصاب فليس هناك حلا علاجيا إلا إجهاض الحمل إذا كان ذلك جائزا شرعا.

المتلازمة (٧)

(متلازمة X الهش)



ماذا تعرف متلازمة الصبغي X الهش (Fragile X Syndrom)

نبذة عن متلازمة الصبغي X الهش

متلازمة الصبغي X الهش هي الشكل الأكثر شيوعا للإعاقة الفكرية الموروثة، حيث يمكن لمشكلة في جين محدد أن تتسبب بهذا المرض. هي نتاج خلل جيني وراثي، وتعتبر أحد أسباب التوحد، كما أنها تؤدي إلى أنواع مختلفة من التخلف العقلي، حيث تحتوي كل خلية في جسم الإنسان على آلاف الجينات، والجينات تقوم بحث الجسم على صنع مواد معيّنة، وبشكل عام فإن جيناتنا هي ما يجعلنا نبدو على الطريقة التي نحن عليها، تحدث متلازمة الصبغي X الهش بسبب تغيّر في جين التخلّف العقلي المرافق للصبغي X الهش ١، أو جين (FMR1)، وهذا الجين يصنع بروتيناً اسمه بروتين التخلّف العقلي المرافق للصبغي X الهش (FMRP) وهو بروتين ضروري للنماء الدماغي الطبيعي، يقع الجين (FMR1) على الصبغي X ، تملك الصبغيات والجينات شفرة خاصة اسمها الحمض النووي الوراثي (DNA)، ويملك هذا الحمض أربعة أحرف كيميائية اسمها "الأسس" أو "القواعد" وهي A و C و T و G يُحدِّد ترتيب الأحرف في الحمض النووي المعلومات المحمولة على كل جين، هناك مكان في جين (FMR1) حيث تتكرر أسس الحمض النووي الوراثي من النمط (CGG) مراراً وتكراراً، عند أغلب الأشخاص يكون عدد مرات التكرار بسيطاً وهو الأمر الطبيعي، أما إذا كان عدد مرات التكرار كبيراً فسوف يتوقف هذا الجين عن العمل، وهذا سيؤدي إلى تعطل وظائف هذا الجين الضرورية لنماء الدماغ الطبيعي وعندها يوصف الأشخاص بأنهم يعانون من متلازمة الصبغي X الهش.

قد لا يظهر المصابون بتغير صغير فقط في الجين أية علامات على الصبغي X الهش، غير أن المصابين بتغيرات أكبر قد يكون عندهم أعراض شديدة. وقد يفيد الحصول على علاج باكر للصبغي X الهش.

ما هي متلازمة الصبغي X الهش؟

متلازمة الصبغي X الهش هي الشكل الأكثر شيوعا للإعاقة الفكرية والنمائية الموروثة. يحدث الصبغي X الهش عندما يكون هناك تغير، أو طفرة، في جين واحد اسمه الجين FMR1.

يصنع الجين FMR1 في الأحوال الطبيعية بروتينا يحتاج إليه الجسم في نماء الدماغ. لكن عندما يكون هناك تغيير في هذا الجين، فلن يصنع الجسم إلا القليل من هذا البروتين، أو لن يصنعه على الإطلاق.

يتسبب هذا بأعراض متلازمة الصبغي X الهش. الصبغي X الهش موروث، أي يمر من الآباء إلى الأبناء. قد يرزق الأبوان بأطفال مصابين بالصبغي X الهش، حتى ولم يكونوا هم مصابين بالصبغي X الهش.

قد تصبح التغيرات في الجين أكثر شدة عندما تمر من الوالدين للطفل. قد لا يصاب البعض إلا بتغير صغير في الجين FMR1، اسمه التبديل أو طليعة الطفرة. وقد لا يظهر هؤلاء الناس أية علامات على إصابتهم بالصبغي X الهش.

بينما يصاب آخرون بتغيرات أكبر في الجين، اسمها الطفرة التامة، مما يتسبب بأعراض متلازمة الصبغي X الهش. يمكن أن تصيب متلازمة الصبغي X الهش كلا من الذكور والإناث، غير أن الإناث يصبن غالبا بأعراض أخف من الذكور، لأن الإناث يمتلكن صبغيين X بينما يكون عند الصبيان صبغي X وصبغي Y . وجود صبغي X هش واحد يرجح أن يؤثر فيهم على نحو أشد.

الأعراض

لا يكون عند جميع المصابين بالصبغي X الهش نفس الأعراض والعلامات، لكن يكون بينهم أمور مشتركة. يشرح هذا المقال بعض العلامات الشائعة للصبغي X الهش.

يصاب الكثير من مرضى الصبغي X الهش بإعاقة فكرية. يمكن أن تتراوح تلك الاضطرابات من إعاقة تعليمية خفيفة إلى إعاقة فكرية ونمائية أكثر شدة.

يكون لدى معظم الأطفال المصابين بالصبغي X الهش بعض التحديات السلوكية؛ فقد يكون عندهم خوف أو قلق في الأوضاع الجديدة. وقد يصاب الكثير من الأطفال، لاسيما الصبيان، باضطراب في الانتباه أو قد يكونون عدوانيين.

قد تكون الفتيات خجلات بين الناس الجدد عليهن. يكون لدى معظم الصبيان المصابين بالصبغي X الهش بعض الاضطرابات في الكلام واللغة فقد يكون عندهم مشاكل في التكلم بوضوح، وقد يتأتئون أو يسقطون أجزاء من كلماتهم.

قد يكون عند الصبيان أيضا مشاكل بفهم "الأدلة" عند التحدث مع الآخرين، كما في فهم نبرة أو صوت المتكلم أو لغة الجسد. لا يكون عند الفتيات عادة مشاكل شديدة في الكلام أو اللغة.

ينزعج الكثير من الأطفال المصابين بالصبغي X الهش من أحاسيس معينة، مثل الضوء الساطع أو الضوضاء الصاخبة أو من ملمس شيء ما. وقد يلقون صعوبة في مواصلة تواصلهم العيني مع الآخرين.

قد يكون لدى المراهقين والبالغين المصابين بالصبغي X الهش آذان وأوجه وفكوك طويلة. كما قد يكون لدى الكثيرين من المصابين بالصبغي X الهش مفاصل رخوة ومرنة. وقد يكون عندهم قدمان مسطحتان ويكونون قادرين على بسط مفاصل مثل الإبهام والركبة والمرفق أكثر من المعتاد.

الأسباب

تحوي كل خلية في جسم الإنسان آلاف الجينات. وتخبر الجينات الجسم بأن يصنع مواد معينة.

لدى كل شخص آلاف الجينات. جيناتنا هي ما يجعلنا نبدو على الطريقة التي نحن عليها. كما أن لها علاقة كبيرة بصحتنا. تحدث متلازمة الصبغي X الهش بسبب تغير في جين التخلف العقلي المرافق للصبغي X الهش ١، أو جين FMR1. يصنع الجين FMR1 بروتينا اسمه بروتين التخلف العقلي المرافق للصبغي X الهش، أو FMRP، وهو بروتين ضروري للنماء الدماغي الطبيعي.

توجد الجينات في الصبغيات. وتحتوي كل خلية بشرية غير تناسلية على ٢٣ زوجا من الصبغيات. يحصل الناس على صبغياتهم من أبويهم، حيث يحصل كل شخص على واحد من كل زوج صبغيات من أمه وعلى واحد من أبيه.

يطلق على الصبغيين اللذين يشكلان الزوج الثالث والعشرين اسم الصبغيين الجنسيين. وهما يقرران ما إذا كان الفرد ذكرا أم أنثى. تملك الإناث صبغيين **X**، أو **XX**. فيما يملك الذكور صبغي **X** وصبغي **Y**، أو **XY**. يقع الجين **FMR1** على الصبغي **X**.

تملك الصبغيات والجينات شفرة خاصة اسمها الحمض النووي الوراثي **DNA**. ويملك هذا الحمض أربعة أحرف كيميائية اسمها "الأسس" أو "القواعد" وهي: **A** و **C** و **T** و **G**. يحدد ترتيب الأحرف المعلومات المحمولة على كل جين، بشكل مشابه للطريقة التي يستطيع فيها نمط أحرف محدد أن يضع كلمات في جملة.

هناك مكان في الجين **FMR1** حيث يتكرر الحمض النووي الوراثي من النمط **CGG** مرارا وتكرارا. يكون عدد مرات التكرار عند معظم الناس صغيرا، وهو الأمر الطبيعي. أما إذا كان عدد مرات التكرر أكبر من اللزوم فسوف يتوقف الجين عن العمل.

يطلق على ذلك اسم " اضطراب تكرر ثلاثي النوكليوتيد". يرث الناس الاضطراب من أبويهم. لا يصنع البروتين عندما يتوقف الجين عن العمل. وسوف تظهر عند الشخص متلازمة الصبغي **X** الهش عند غياب البروتين.

العلاج

ليس هناك علاج شاف لمتلازمة الصبغي **X** الهش، غير أن هناك طيفا من الوسائل التي تساعد على تقليل أعراض الحالة. تعالج أعراض متلازمة الصبغي **X** الهش في المقام الأول باستخدام توليفة مما يلي:

تعليم خاص.

معالجة سلوكية وفيزيائية.

أدوية.

يكون لدى الأطفال المصابين بالصبغي **X** الهش، ممن يتلقون تعليما ومعالجة وأدوية مناسبة، أفضل الفرص في الاستفادة من مقدراتهم ومهاراتهم الفردية. وحتى المصابين بإعاقة فكرية شديدة يمكن أن يتعلموا إتقان الكثير من مهارات مساعدة الذات.

كلما حصل الطفل على المساعدة بشكل أبكر، زادت فرصه بالحصول على التعليم، لأن دماغ الطفل الصغير لا يزال يتكون، فسيعطي التدخل الباكر الطفل أفضل بداية ممكنة وأفضل فرصة في تطوير كامل مقدراته.

بإمكان معالجو اللغة والكلام أن يساعدوا مرضى الصبغي X الهش ممن عندهم مشاكل في الكلام. يعمل المعالجون على تحسين لفظ الكلمات والجمل وعلى إبطاء الكلام واستخدام اللغة بفعالية أكبر.

قد يجهزون مواقف اجتماعية أو حل مشاكل لمساعدة الطفل على التمرس في استخدام اللغة بطرق نافعة. في أحوال نادرة، لا يكون بعض الأطفال المصابين بمتلازمة الصبغي X الهش قادرين على التكلم جيدا بما يكفي للتواصل مع الآخرين.

يمكن تعليم هؤلاء الأطفال طرقا غير لفظية للتواصل مع الآخرين. يساعد المعالجون المهنيون في العثور على وسائل لتنظيم مهام لتلائم احتياجات الشخص ومقدراته؛ فمثلا، قد يساعد المعالجون من هذا التخصص المراهق المصاب بالصبغي X الهش في تحديد مهنة أو حرفة أو مهارة تتوافق مع اهتماماته ومقدراته الفردية.

يصمم المعالجون الفيزيائيون نشاطات وتمارين لبناء التحكم العضلي ولتحسين الوضعية والتوازن. قد يعلمون الأبوين طرقا لتمرين عضلات طفلهم. وفي المدرسة، قد يساعدون الطفل مفرط التنبيه أو الذي يتجنب التماس الجسدي على المشاركة في رياضات وألعاب مع الأطفال الآخرين.

يحاول المعالجون السلوكيون تحديد المواقف التي يتصرف الطفل فيها بطريقة سلبية، ومن ثم يبحثون عن طرق للوقاية من تلك الحوادث الموترة أو للتعامل معها.

أبحاث عن متلازمة x الهش

وفقاً لباحثين من جامعة أدنبره وجامعة ماكجيل، فإنه قد يكون بالإمكان مساعدة الأشخاص المصابين بأحد الأنواع الشائعة من التوحد الموروث، وهو التوحد الناجم عن متلازمة الصبغي X)) الهش، وذلك عن طريق استخدام أحد الأدوية التي يجري اختبارها كعلاج للسرطان، حيث تعتبر متلازمة الصبغي X)) الهش السبب الوراثي الأكثر شيوعاً من اضطرابات الطيف التوحدي، وهو يصيب حوالي طفل واحد من بين ٤,٠٠٠ طفل، وطفلة واحدة من بين ٦,٠٠٠ فتاة، وحتى الآن لم يتم إيجاد علاج شافٍ له.

تبعاً للعلماء الذين قاموا بتحديد المسار الكيميائي الغير طبيعي الذي عادةً ما يكون موجوداً في أدمغة المصابين بمتلازمة الصبغي **X**)) الهش، فإن أحد الأدوية التي يتم اختبارها لعلاج السرطان قد تكون قادرة على عكس الأعراض السلوكية لهذه المتلازمة، حيث وجد الباحثون أن هذا الدواء يحث بشكل طبيعي على إنتاج مضاد للفطريات يسمى **cercosporamide**))، والذي يعمل على عرقلة المسار الكيميائي الغير طبيعي لدى المصابين بالمتلازمة، كما يعمل على تحسين المهارات الإجتماعية لدى الفئران الذين يعانون من هذه الحالة.

عمل الفريق على تحديد جزيء رئيسي يدعى (**eIF4E**) يحث على إنتاج نوع من الانزيمات الزائدة في أدمغة المرضى المصابين بمتلازمة الصبغي **X**)) الهش، حيث تقوم هذه الأنزيمات بالتسبب بأعراض سلوكية تشمل صعوبات التعلم، كما ويمكن أن يؤدي إلى حدوث إعاقة ذهنية أكثر خطورة، كالتأخر في الكلام وتطوير اللغة والتسبب بحدوث مشاكل في التفاعل الاجتماعي.

يقول (ناحوم مونينبرج)، وهو أستاذ في ماكجيل في كلية الطب وفي مركز غودمان للأبحاث السرطانية ومؤلف مشارك في هذه الدراسة، أن بروتين **eIF4E**)) يعمل على تنظيم انتاج انزيم يسمى ((**MMP-9**، والذي يعمل بدوره على فصل وإعادة ترتيب نقاط الاتصالات بين الخلايا الدماغية التي تسمى بنقاط الاشتباك العصبي، وهذا التعطيل للموصلات بين الخلايا الدماغية، يؤدي بدوره أيضاً إلى حدوث تغيّرات في السلوك، إلّا أن الفريق وجد أن استخدام علاج الـ (**cercosporamide**) قد يعمل على إيقاف نشاط البروتين ((**eIF4E**، وبالتالي يقلل من كميات تشكّل أنزيم (**MMP-9**)، وبهذا يمكنه عكس الأعراض السلوكية في الفئران المصابة بمتلازمة الصبغي (**X**) الهش، وبهذا تشير النتائج الجديدة التي تم نشرها في مجلة **Cell Reports**))، إلى أنه يمكن استخدام هذا الدواء كعلاج للمرضى الذين يعانون من متلازمة الصبغي (**X**) الهش.

يشير (أركادي خوتورسكي)، وهو طالب من ماكجيل في مرحلة ما بعد الدكتوراه، وأحد أول المؤلفين المشاركين لهذه الدراسة، أنه كان من المعروف سابقاً أن إنزيم **MMP-9**)) يشترك في التسبب بحالة متلازمة الصبغي (**X**) الهش، ولكن ما يميز هذه الدراسة أنها أظهرت أنه يمكن السيطرة على هذا المرض عن طريق التلاعب بنشاط البروتين (**eIF4E**) باستخدام بعض الأدوية المحتملة، وهذا بدوره يفتح المجال أمام إمكانية إيجاد علاج جديد يعمل على محاربة متلازمة الصبغي (**X**) الهش، من خلال تصميم علاجات تعمل على سد المسارات، والحد من الآثار الجانبية المحتملة لهذه المتلازمة، أو حتى إعطاء فرصة لتطوير علاجات أكثر كفاءة من الأساليب العلاجية المتبعة حالياً.

المتلازمة (٨)

(متلازمة مارفان)



ماذا تعرف عن متلازمة مارفان؟

هي مرض وراثي يصيب النسيج الضام للجسم (النسيج الضام هو النسيج الذي يؤمّن بنية الجسم ويمنح القوة والمرونة للأوتار والغضاريف والأوعية الدموية والدسّامات القلبية والأعضاء الداخلية.....)، وبالتالي فإن أعراضها تشمل معظم الجسم، وبشكل رئيسي الجهاز العضلي الهيكلي والجهاز القلبي الوعائي.

سبب متلازمة مارفان هو طفرة في المورثة المسؤولة عن اصطناع بروتين الـ **Fibrillin** (وهو من البروتينات السكرية الضرورية لتشكيل الألياف المرنة الموجودة في النسيج الضام) والمحمولة على الصبغي ١٥. هذا الخلل يؤدي بدوره إلى شذوذ في البنية الكيميائية للنسيج الضام فيفقد قوته ومرونته.

تنتشر المتلازمة بنسبة حالة في كل ٥٠٠٠ شخص تقريباً، وتظهر بنسبة متساوية لدى الجنسين. من الممكن أن تورَّث من أحد الوالدين (كما في أغلب الحالات)، أو أن تظهر كطفرة جديدة، وتنتقل المتلازمة إلى الأبناء بنسبة ٥٠% (أي في حال إصابة أحد الوالدين فإنه سينقل المرض إلى نصف أبنائه تقريباً– كمعدّل).

ومن الأمور الصعبة التي يوجهها الأطباء هو معرفة ما إذا كان الشخص الطويل مصابا بمتلازمة مارفان أم لا. و لذلك اصدر مجموعة من أطباء الوراثة توصيات تساعد في تقليل من الصعوبات التي يوجهها الأطباء عند فحصهم لطويلي القامة. ولكن و حتى مع وجود هذه التوصيات فان بعض الحالات فعلا محيرة ولا يستطع الطبيب الجزم إذا ما كان الشخص مصاب بمتلازمة مارفان أم لا .ونصيحتنا العامة في تلك الحالات هو المتابعة مع إحدى الأطباء وليكونوا أطباء القلب الذين لهم اهتمام بمتلازمة مارفان لإجراء الاحتياطات اللازمة كإجراء فحص بالأشعة الصوتية بين فترة و أخرى أو إعطاء عقار البروبرا نولول (**Propranolol**) الذي يقلل من سرعة توسع الشريان الأبهر

يعتمد الأطباء في وصولهم لتشخيص المرض عن طريقة استرجاع تاريخ العائلة الطبي و معرفة إذا ما كان هناك أفراد من العائلة طوال القامة أو لديهم مشاكل في القلب أو الشرايين خاصة الشريان الأبهر . كما يعتمدون على الفحص الطبي السريري للكشف عن علامات المرض في الأطراف والظهر والقلب والعينين والجلد وسقف الحلق. كما يحول المريض إلى طبيب القلب لإجراء الكشف بالأشعة الصوتية وطبيب العيون لفحص العينين خاصة العدسة وضغط العين و قوة النظر.

الأعراض

قد تختلف أعراض المرض في العائلة الواحدة.ولذلك فإذا أصيب أحد أفراد العائلة بإصابة شديدة في الشريان الأبهر فليس من الضروري أن يظهر ذلك في جميع المصابين بالمرض في تلك العائلة.كما قد تختلف الأعضاء المصابة بين شخص وأخر في نفس العائلة.

الجهاز الدوري(مشاكل القلب والشريان الأبهر)

ارتخاء في الصمام الميترالي **Mitral valve Prolapse**

ترجيع في الصمام الميترالي **Mitral regurgitation**

توسع في جذر الأبهر (الأورطي) **Dilation of the aortic root**

ترجيع في الصمام الأبهر **Aortic Valve Regurgitation**

توسع و تورم دموي في جذر الأبهر **Aneurysm of the aorta and Aortic dissection**

الجهاز العظمي (الأطراف ،العمود الفقري ، الصدر، والمفاصل)

علامة المعصم

زور في العمود الفقري(تقوس في العمود الفقري)

طول القامة

طول ملحوظ في أصابع اليدين والقدمين

الأطراف العليا والسفلي نحيفة و طويلة

ارتخاء في المفاصل

عظمة القص (الصدر) على شكل قمع (يكون وسط الصدر غائر بشكل واضح) **Pectus Excavatum**

نتوء في عظمة القص (الصدر). فيكون منتصف الصدر بارز إلى الأمام بشكل واضح **Pectus Carinatum**

أعراض أخرى

حزوز وشقوق في الجلد مشابهة للشقوق الناتجة عن السمنة

توسع في مجرى الحبل الشوكي

أحياناً توسع متورم في الشرايين دخل الجمجمة **Intracranial aneurysm**

الاسترياح الصدري **Pneumothorax**

وهو نتيجة خروج الهواء بشكل مفاجئ من الرئتين فيشعر المصاب بضيف شديد في النفس يعالج بوضع أنبوب بشكل سريع بين الأضلاع بشكل مؤقت)

ارتفاع في سقف الحلق

أسنان متزاحمة ومتراكبة

التشخيص

ليس بالضرورة أن يكون الأشخاص طويلي القامة مرضى بل انه في كثير من الأحيان يكون هذا الطول طولا طبيعي .إذا وضعنا هذا الأمر في البال فان من الأمور الصعبة التي يوجهها الأطباء هو معرفة ما إذا كان الشخص الطويل مصابا بمتلازمة مارفان أم لا. و لذلك اصدر مجموعة من أطباء الوراثة توصيات تساعد في تقليل من الصعوبات التي يوجهها الأطباء عند فحصهم لطويلي القامة. ولكن و حتى مع وجود هذه التوصيات فان بعض الحالات فعلا محيرة ولا يستطع الطبيب الجزم إذا ما كان الشخص مصاب بمتلازمة مارفان أم لا .ونصيحتنا العامة في تلك الحالات هو المتابعة مع إحدى الأطباء وليكونوا أطباء القلب الذين لهم اهتمام بمتلازمة مارفان لإجراء الاحتياطات اللازمة كإجراء فحص بالأشعة الصوتية بين فترة و أخرى أو إعطاء عقار البروبرا نولول (**Propranolol**) الذي يقلل من سرعة توسع الشريان الأبهر.

يعتمد الأطباء في وصولهم لتشخيص المرض عن طريقة استرجاع تاريخ العائلة الطبي و معرفة إذا ما كان هناك أفراد من العائلة طوال القامة أو لديهم مشاكل في القلب أو الشرايين خاصة الشريان الأبهر .

كما يعتمدون على الفحص الطبي السريري للكشف عن علامات المرض في الأطراف والظهر والقلب والعينين والجلد وسقف الحلق. كما يحول المريض الى طبيب القلب لإجراء الكشف بالأشعة الصوتية وطبيب العيون لفحص العينين خاصة العدسة وضغط العين و قوة النظر.

الأسباب

تعتبر متلازمة مارفان مرضاَ وراثي نتيجة لخلل في مورث(جين) يسمى بمورث الفيبريلين رقم واحد(Fibrillin 1) الموجود على الذراع الطويلة لكروموسوم ٧ ويسمى هذا الخلل في المورث بالطفرة الوراثية(Mutation) فإذا حدثت الطفرة في أي شخص فإنها قد تنتقل إلى ذريته كما أن الطفرة من الممكن أن تحدث لآي شخص وليس من الضروري أن يكون أحدا من الأبوين مصاباَ بالمرض لكي يصاب الشخص بال من الممكن أن يكون هذا الشخص أول مصاباَ في العائلة وتسمى هذه الحالة بالطفرة الجديدة.

وينتج مورث الفيبريلين بروتين يعرف بنفس الاسم ويدخل في تركيب النسيج الضام .ويد خل النسيج الضام في تركيبة العديد من الأعضاء الجسم كالأوعية الدموية صمامات القلب ،العظام،الجلد ،والعين .

طريقة انتقال المرض من جيل لأخر

ينتقل المرض من جيل لأخر عن طريق ما يسمى بالوراثة السائدة.وهذا النمط يشرح كيفية انتقال المورث المعطوب من إحدى الأبوين إلى بعض أطفاله.ولكي تفهم هذه الطريقة دعني أعطيك شرحَا عن بعض الكلمات والمصطلحات التي من الضروري معرفتها لكي يسهل عليك استيعاب معنى الوراثة السائدة. (انتقل إلى الصفحة التالية لتعرف معنى كلمة خلية ،كروموسوم، مورث .ثم انتقل إلى صفحة الوراثة السائدة لتعرف كيف ينتقل المرض من جيل لأخر.و إن أحببت تعرف على معني كلمة طفرة.

المضاعفات

تورم دموي مع تمزق في جدار الشريان الأبهر

يَتَأَلَّفُ جدار الشريان الأورطيّ من ثلاث طبقات؛ الطبقة الداخلية ،الوسطى ،والخارجية. في كل مرة يضخ القلب الدم عبر الشريان الأبهر يؤدي هذا الضخ المتكرر إلى الضغط المتكرر على طبقات الشريان.ويؤدي إلى توسع في الشريان.وفي بعض الأحيان يحدث جرح في الجدار الداخلي.ومع كثرة الضغط يدخل الدم بين الطبقة الداخليّة والخارجيّة للشريان الأبهر. و عندما يَكُونُ الدم محصورا بين الطبقتين بشكل مستمر ومتكرر يُضْعِفُ الجدار الخارجيّ،للشريان فيتورم (ورم وعائيّ أو دموي)، الّذي ربّما قد يُمَزِّق الطبقة الخارجية فيحدث نزيف.

ضعف التروية لعضلة القلب

يغذي عضلة القلب شريانين يسميان بالشرايين التاجية والتي تخرج من جذع الشريان الأبهر.لذلك عندما يتوسع جذر الشريان التاجي يقل مرور الدم عبر هذه الشريان فيحس المصاب بألم في الصدر.

المتلازمة (٩)

(متلازمة نونان)



ماذا تعرف عن متلازمة نونان؟

تخرجت الدكتورة –جاكولين نونان في كلية الطب في بوسطن عام ١٩٥٦م،وبدأت كأول طبيبة لامراض القلب للأطفال في حاجة إيوا وخلال متابعتها للأطفال المصابين بعيوب خلقيه في القلب لاحظت أن في بعض الأطفال لديهم عيوب في الخِلقة غير عيوب القلب ،لذلك قامت بمتابعة ٨٣٣ حالة مريض في عيادة العيوب الخلقية للقلب للبحث عن العيوب المصاحبة لعيوب القلب .

عام ١٩٦٢م قدمت بحثا باسم العيوب الخلقية عند الأطفال المصابين بعيوب خلقيه في القلب ،فوصفة حالة ٩ أطفال لديهم أشباه وملامح مميزه في الوجه والصدر وقصر في القامة أضافه إلى أمراض في القلب ولوحظ أن هذا المرض يصيب الذكور والإناث على السواء، كما أن عدد الكروموسومات لدى جميع الأطفال سليمة (علامات الوجه و الرقبة والصدر مشابهة لأطفال متلازمة نونان ولكم هؤلاء البنات لديهم نقص أو خلل في عدد الكروموسومات وبتحديد في كروموسوم أكس(x) . ومع هذه الملاحظات المهمة من قبل الدكتورة نونان بداء أحد طلابها يطلق على هذا المرض متلازمة نونان .بعد ذلك نشرت الدكتورة نونان مقالا بعنوان (تباعد العينين مع ملامح مشابهة لمتلازمة(تيرنر) وفي أحد مؤتمرات (العيوب الخلقية للجهاز الدوري والقلب)عام ١٩٧١م أطلق رسميا على هذا المرض متلازمة نونان.

الأسباب والوراثة

يولد طفل بمتلازمة نونان لكل ١٠٠٠ حالة ولادة.ويولد العديد من هؤلاء الأطفال لأبوين سليمين (أي ليسا مصابين بمتلازمة نونان).ويحدث ذلك نتيجة لحدوث طفرة جينيه (أي في أحد الجينات أو المورثات)في أحد المورثات.وفي هذه الحالة لا يتكرر هذا المرض في هذه العائلة مره أخرى.أما إذا كان أحد الوالدين مصاب بمتلازمة نونان (ويمكن التأكد من ذلك بالكشف الطبي من قبل طبيب الوراثة) فان نسبة تكرر هذا المرض في هذه العائلة يكون ٥٠% لكل حمل تحمل فيه الأم.هذا الشكل من أشكال الوراثة يعرف بالوراثة السائدة.لقد اكتشف المورث(الجين)المسبب لمتلازمة نونان، و يسمى بـ (PTPN11) و هو موجود على الذراع الطويلة للكروموسوم(الصبغة) رقم ١٢.في اغلب الأحيان يكون فحص الكروموسومات العام لا يساعد في تشخيص المرض ولكن قد يساعد في التأكد من عدم و جود أمراض مشابهة له كمتلازمة تيرنر في البنات.عند اكتشاف المورث أو المورثات المسببة لمتلازمة نونان يمكن أن يساعد هذا الفحص تشخيص الحالات المشتبه فيها لتأكيد التشخيص أو يجرى خلال الحمل إذا استدعى الأمر.كما قد يساعد اكتشاف مورث متلازمة نونان طريقة عمل هذا المورث و تأثيراته المختلفة على العقل والجسد ،ومن ثم محاولة إيجاد طرق العلاج أو تفادي مشكلات المرض.

التشخيص

عند اكتشاف المورث أو المورثات المسببة لمتلازمة نونان يمكن أن يساعد هذا الفحص تشخيص الحالات المشتبه فيها لتأكيد التشخيص أو يجرى خلال الحمل إذا استدعى الأمر.كما قد يساعد اكتشاف مورث متلازمة نونان طريقة عمل هذا المورث و تأثيراته المختلفة على العقل والجسد ،ومن ثم محاولة إيجاد طرق العلاج أو تفادي مشكلات المرض.

الأعراض

في كثير من الأحيان يكون أطفال متلازمة نونان حديثي الولادة أطفالا عاديين. فمعدل أوزانهم وأطوالهم في عند الولادة معدلات طبيعية .كما قد لا تكون أشباه و ملامح الطفل في هذا العمر بارزه بالشكل الذي يستطيع معها تشخيص حالاتهم من قبل الكثير من أطباء الأطفال .و مع مرور الوقت قد يبداء والدي الطفل أو الأطباء إن هناك بعض الأشباه والملامح لدى الطفل تجعله يتميز بها عن أقرانه وقد تكون هذه الملاحظات السبب في اكتشاف وتشخيص حاله الطفل بشكل دقيق.ومع مرور الوقت أيضا يبدأ الوضوح في قصر القامة عن المعدلات الطبيعية فمعدل قامة الرجل بعد البلوغ قد تصل إلى ١٦٠سم والمرأة ١٥٠سم .

ومن أهم الأعراض:

الوجه مميز

صغر القامة

أمراض قلب خلقية

رقبة واسعة أو مكففة

شكل غير اعتيادي للصدر مع حلمات منخفضة

درجة متفاوتة من التخلف العقلي

غالباً تخثر الدم غير طبيعي

العلاج

إلى الان لا يوجد علاج شافي لهذا المرض.ولكن يتم علاج الاعراض المصاحبة لهذا المرض.فمشاكل القلب والعيوب الخلقية الناتجة من هذا المرض (كتأخر نزول الخصيتين مثلاً)يمكن إجراء العمليات الجراحية لإصلاحها إذا الزم الأمر.كذلك الأمر في مشاكل تقويم الأسنان.كما العناية بزيادة السعرات الحرارة التي يتناولها الطفل تحت إشراف أخصائيي التغذية قد تساعد إلا حد ما في تحسين البنية وتقلل سوء التغذية على نمو الطفل الجسدية والعصبية.إن من أهم الأمور التي قد يغفل عنها الوالدين في السنوات الأولى للطفل- لانشغالهما بمشاكل القلب أو التغذية- هو نسيان أهمية التدريب والتنشيط المبكر لطفل لتحفيز اكتساب المهارات الحركية والعقلية ولإكثار من التحدث والمداعبة والعب مع الطفل.ونذكّر في هذا المقام أهمية الفحص الدوري للسمع والاسترشاد بتوجيهات أخصائي النطق

المتلازمة (١٠)

متلازمة بودكياري



ماذا تعرف عن متلازمة بودكياري؟

تعتبر متلازمة بودكياري من المتلازمات غير الشائعة بل والنادرة جداً، تحدث نتيجة انسداد في الأوردة الكبدية التي تنقل الدم من الكبد إلى القلب (بسبب خثاري أو غير خثاري) وتتميز بحدوث ضخامة كبدية وتجمّع السوائل في تجويف البطن (**Ascites**) وألم بطني.

الأسباب :

في الحقيقة ثلث المرضى تقريباً مجهولو السبب إلا أن معظم المرضى لديهم قابلية لتكوين الخثرات الدموية (أُهبة خُثارِيّة)، أما الحالات التي تسبب هذه المتلازمة :

- اضطرابات متعلّقة بتكاثر نقيّ العظم (**myeloproliferative disorders**): حيث يقوم نقيّ العظم بإنتاج خلايا شاذة تجعل الدم ميّالاً لتكوين الخثرات.
- أهبة خثارية موروثة (قابلية لتكوين الخثرات الدموية).
- السرطانات.
- الإنتانات المزمنة .
- الأمراض الالتهابية المزمنة أو أمراض المناعة الذاتية.
- نقص تنسُّج (**Hypoplasia**) الأوردة فوق الكبد.
- اضطرابات تجلط الدم الوراثية أو المكتسبة .
- موانع الحمل الفموية.
- الحمل وما بعد الوضع (**Postpartum**).
- وذكرت بعض الحالات التي حدثت في سياق إعطاء التغذية الوريدية **TPN**.

الأعراض :

- كبر حجم البطن (نتيجة امتلائه بسائل الحبن أو سائل الاستسقاء).
- ألم في الربع العلوي الأيمن من البطن.
- إقياء مصحوب بدم (بسبب وجود دوالي في المريء قد تنزف بشكل صاعق).
- اليرقان (اصطباغ الجلد باللون الأصفر).
- تضخم الكبد والطحال.
- وذمات (أي تجمّع سوائل، **Edema**) في الطرفين السفليين.
- تقرحات ركودية (**hypostatic ulcer**).

يختلف السير السريري لهذه المتلازمة من مريض لآخر ، فقد يكون:

- حاداً أو تحت حاد: تطور سريع للألم البطني، سائل الحبن (الذي يسبب تمدداً في حجم البطن)، ضخامة كبدية، يرقان وقصور كلوي.
- مزمناً: وهو الأشيع، حيث يغيب هنا اليرقان.
- خاطفاً: حيث يحدث القصور الكبدي بشكل خاطف (سريع) مع حدوث الحبن (**Ascites**)، الضخامة الكبدية المؤلمة، اليرقان والقصور الكلوي .

العلاج :

يختلف العلاج تبعاً لاختلاف سبب الانسداد، والعلاج يجب أن يكون هجوميًا موجهًا ضد السبب الرئيسي الذي أدى إلى هذا الانسداد إضافة إلى علاج الانسداد بشكل خاص، ولذلك نستخدم :

- الأدوية المميّعة للدم **Anticoagulants**
- الأدوية الحالّة للخثرات الدموية **Thrombolytics**

• الأشعة التداخلية: حيث يقوم طبيب الأشعة بالوصول إلى الأوردة الكبدية ونفخ بالون ضمنها لفتحها، أو تركيب ستنت **Stent** أو يقوم بإجراء تحويلة بابية أجوفية (**TIPS**) أي يقوم بوصل وريد الباب بالوريد الأجوف السفلي ومنه إلى القلب وبذلك يتجاوز الانسداد.

• علاج دوالي المريء والمعدة: وذلك بالربط والتصليب، أو دوائياً باستخدام حاصرات بيتا كالبروبرانولول.

• حمية منخفضة الصوديوم للسيطرة على الحَبَن.

• بزل الحَبَن أو استخدام المدرَّات للتخلص منه.

• تخفيف الضغط عن وريد الباب: وذلك إما جراحياً أو بالتداخل الشعاعي (**TIPS**)

• وأخيراً زرع الكبد.

في الحقيقة وحتى الآن لا يزال الإنذار سيئاً في حال عدم العلاج، والموت هو النتيجة المحتّمة نتيجة الإصابة بقصور الخلية الكبدية خلال فترة تمتد من ٣ أشهر إلى ٣ سنوات، وتزداد نسبة البقاء على قيد الحياة عند الذين يجرون زرعاً للكبد حيث أن نسبة البقاء على قيد الحياة عندهم لمدة خمس سنوات حوالي ٧٠%

المتلازمة (١١)

متلازمة جولدنهار عند الاطفال)





عند ولادة الطفل يواجه كثير من المراض المتعددة والمتشعبة الأسباب فمبجرد نزول الطفل الى الحياة يبدأ معاناته مع الأمراض التي تبدأ في الهجوم عليه وهناك نوعين من الأمراض الذين يواجهم الطفل ، النوع الأول من الأمراض هي الأمراض النفسية التي يتأثر بها الطفل نتيجة أحتكاكه بالمجتمع والأسرة التي حوله ،و أما النوع الثاني فيوجد مرض عضوي وهو الذي يصيب الجسد نتيجة فيروس بكتيري مثلا نتيجة ضعف الجهاز المناعي للطفل مما يجعله أرض خصبة لنمو ونشاط الفيروس بداخله وهناك أيضا الأمراض الوراثية التي يتوارثها الطفل من الأب أو الأم وهناك مرض خلقي يولد به الطفل ومن ضمن الأمراض أو العيوب الخلقية التي يولد بها الطفل ما يعرف بمتلازمة جولدنهار عند الأطفال وفيما يلي بعض المعلومات عن المرض .

تعريف ما هي متلازمة جولدنهار :

هي متلازمة تسمى أيضا عربيا بمتلازمة الأنف والفم والتي تصيب بعض من الأطفال وهي من الأمراض النادرة فهو ما يتواجد عند الأطفال بصغر الفم والأنف وصغر الوجهه النصفي ، وهو مرض يصيب الذكور أكثر من الأناث بنسبة أكثر من ٣ الى ١ تقريبا .

كثير من الأطفال المصابين بهذه المتلازمة والتي تصل تقريبا للنصف منهم يكونوا مصابين بضعف السمع وذلك يكون من خلال أختلال الجهاز العصبي وتأثيره على السمع تقريبا ومن الممكن أيضا أن يكون بسبب ضعف في قناه أستاكيوس أو عيب خلقي بالعظيمات الخلفية بالأذن الوسطي .

الاسباب

أما عن أسباب الأصابة بهذه المتلازمة فلا يوجد سبب مباشر للأصابة بها فمن الممكن أن يكون بسبب وراثي أو خلقي يولد بها الطفل ويتوقع الأطباء ندرة حدوثها في الأسرة الواحدة قد تكون مره واحده ف

أما عن أعراض الأصابة بالمتلازمة عند الأطفال : أما عن أعراض المتلازمة فيوجد أكثر من ملحوظة قد نلاحظها على الطفل مثل الوجهه والذي سنلاحظ عليه الفك السفي يكون صغير ويكون نصف الوجهه نسبته قليله من حيث الحجم عن النصف الأخر من الوجهه بجانب صغر عظم الوجهه لدى الطفل ، حدوث شقوق في زاوية الفم ، وخمول في عضلات الوجهه التي مصابة بالمتلازمة .

أما عن الأذن فنلاحظ عليها فيما يلي نلاحظ ان الطفل الماب بالمتلازمة يكون لدية الأذن صغيرة وليس في حجمها الطبيعي والذي ينتج عنه ضعف السمع أيضا ، وهناك خفل الأذن بعض من الزوائد الجلدية

أو كيس جلدي يكون خلف الأذن ، بجانب صغر الأذن يكون شكل الأذن غير طبيعي فنلاحظ أن بها عيب خلقي في الشكل .

الاعراض

أما عن الأعراض الخاصة بالفم التي تدل على أصابة الطفل بهذا المرض فنلاحظ على الطفل الأتي هناك عدم أستقرار داخل الفم ويتمثل هذا في قلة كمية اللعاب داخل الفم نتيجة أضطراب الغدة اللعابية ، بجانب وجود تورم بسقف الحلق وتقل باللسان .

أما عن الفقرات وتأثيرها فسنلاحظ الأتي على الفقرات والتي تخص العنق وجود ألتصاق بالفقرات وبجانب تكون صغيرة الحجم عن الحجم الطبيعي لها أو عدم أكتمال نموها بجسم الطفل .

وهناك أيضا بعض العيوب الأخرى مثل ما سنلاحظه على الطفل من وجود كيس جلدي في العين بوضوح ، صغر حجم العين وفي بعض الأطفال تكون العين مخفية عن النظر ، ألتهاب الشفة العلوية بصورة ملحوظة ، بجانب هناك تشققات بالحلق العلوي للفم ، بجانب تأثر القلب بالمتلازمة فعند الكشف عليه سيجد الطبيب بعض العيوب الخلقية التي حدثت نتيجة للمتلازمة ، كما سيوجد تاثير على الكلى والجهاز البولي ، وهذه الأعراض من الممكن أن تؤثر على نسبة أو مستوى ذكاء الطفل حيث أنه يقل حوالى ١٥ % عن أي طفل طبيعي أخر .

العلاج

أما عن العلاج فلا يوجد علاج مباشر لهذا المرض ولكم من الممكن أن يتم التدخل الجراحي للطفل وبعض عمليات التجميل إن امكن حتى يتم التحسن في وجهه الطفل وتحسين بعض وظائف الجسم المتضررة من هذه المتلازمة حفظ الله أبنائنا جميعاً من كل سوء

المتلازمة (١٢)

متلازمة إهلر – دانلوس



ماذا تعرف عن متلازمة إهلر – دانلوس؟

متلازمة إهلر– دانلوس هي مجموعة من الاضطرابات الوراثية المتعددة التي تصيب الأنسجة الضامة Connective tissues في الجلد والمفاصل وجدران الأوعية الدموية بشكل أساسي، ويعد النسيج الضام خليطاً مركباً من البروتينات والمواد الأخرى التي تزود البنى الأساسية بالقوة والمرونة ، وهو يغطي حوالي ٩٥% من الجسم لذلك يندر المرضى الذين لا يطورون أعراضاً.

لهذا الاضطراب أكثر من ١٠ أشكال تشترك جميعها بإنتاج شاذ للكولاجين ومكونات النسج الضامة .

يتميز المصابون بهذه المتلازمة عادةً بالمفاصل فائقة المرونة والمطاطية، إضافة للجلد الهش الرقيق الذي يعجز عن تحمل غرز الخياطة بعد الإصابة بالجروح الكبيرة ، وفي شكلٍ أشد وأخطر بما يسمى متلازمة إهلر– دانلوس "الوعائية" قد يحدث تمزق في جدران الأوعية الدموية والأمعاء والرحم.

ولكن ما الذي يجعل النسيج الضام مفرط المرونة عند هؤلاء المرضى ؟

في بعض أشكال هذا الاضطراب الموروث تصاب المورثة المسؤولة عن تشكيل الكولاجين بطفرة ، مما يؤدي إلى إنتاج كولاجين شاذ ، وفي أشكال أخرى يتم إنتاج كولاجين طبيعي ولكن بكميات قليلة لا تفي بالمطلوب ، ومن المعلوم أن الكولاجين هو البروتين الأساسي الذي يشكل النسيج الضام في الجسم وهو البروتين الأكثر وفرة في الجسم (٢٥–٣٥% من بروتينات الجسم) ويوجد في القرنية ، الأوتار ، الغضاريف ، العظام ، الأوعية الدموية ، الأمعاء ، الأقراص الفقرية وعاج الأسنان.

ترتبط الأشكال المتنوعة لمتلازمة إهلر– دانلوس بأسبابٍ جينيةٍ مختلفة، بعضها متوارثٌ من الآباء ، فعند الإصابة بالنوع الوعائي على سبيل المثال فاحتمال تمرير المورثة المسؤولة عن المرض لكل من الأبناء يبلغ ٥٠% .

ممّ يشتكي المصابون بهذه المتلازمة ؟

تتضمن أشيع الأعراض والعلامات لمتلازمة إهلر– دانلوس :

• مفاصل زائدة المرونة ، وذلك لرخاوة النسيج الضام الذي يربط بين المفاصل، فتتمكن المفاصل بذلك من الحركة بحرية أكثر بكثير من الحد الطبيعي، وتصاب المفاصل الصغيرة أكثر من الكبيرة، كما بإمكان المريض لمس ذروة أنفه عن طريق اللسان.

• جلد مطاطي ، قابل للسحب بعيدا عن الجسد وقد يكون ناعم الملمس لدرجة كبيرة .

• جلد هش، عند إصابته لا يشفى تماماً ، كما يسبب تمزق الغرز تاركاً ندبة فجوية قد تبدو رفيعة ومجعدة.

• كتل دهنية في مواقع يكثر الضغط عليها مثل الركب والأكواع وما حولها، تكون صغيرة وغير مؤلمة ، ويمكن رؤيتها على الصور الشعاعية.

تختلف شدة الأعراض من شخصٍ لآخر، فبعض المصابين قد يمتلكون مفاصل فائقة المرونة دون ظهور أيٍ من العلامات الجلدية الأخرى .

دعونا نتحدث قليلاً عن أخطر أنماط هذه المتلازمة وهي إهلر– دانلوس الوعائية :

يتسم المصابون بمتلازمة إهلر– دانلوس الوعائية عادةً بعلامات مميزة في الوجه ، تشمل أنفاً مدبباً، شفة علوية رقيقة، شحمة أذن صغيرة، وأعيناً متبارزة، بالإضافة إلى جلد رقيق وشفاف وسهل التكدم، كما تظهر الأوعية الدموية الأساسية للعين المجردة بشكلٍ واضح لدى أصحاب البشرة الفاتحة .

يمكن لهذا الشكل الوعائي الخطير إضعاف الشريان القلبي الأكبر (الأبهر **Aorta**)، إضافة لشرايين الكلى والطحال، حيث يمكن أن يؤدي تمزق أيٍ من هذه الشرايين إلى الموت، كما يمكن لهذ الشكل إضعاف جدران الرحم أو الأمعاء الغليظة وبالتالي تمزقها.

هل من علاج لهذه المتلازمة ؟

ليس هنالك علاجٌ شافٍ لمتلازمة إهلر– دانلوس، ولكن يمكن للعلاجات المتوفرة (دوائية وفيزيائية وجراحية) التحكم بالأعراض والوقاية من مضاعفات المرض.

العلاج الدوائي :

• الألم : في حال عدم كفاية مسكنات الألم الشائعة (كالإيبوبروفين والنابروكسين) قد يلجأ الأطباء لوصف أدوية أقوى لتخفيف الألم المفصلي والعضلي.

• ضغط الدم : بسبب هشاشة جدران الأوعية الدموية في بعض أنواع المتلازمة، قد يحاول الطبيب تخفيض الضغط الدموي لتخفيف الضغط الواقع على هذه الأوعية.

العلاج الفيزيائي :

تميل المفاصل ذات النسيج الضام الضعيف للانفصال في بعض الأحيان، لذا ينصح بالتمارين المخصصة لتقوية العضلات حول المفصل من أجل تثبيته .

العلاج الجراحي (نادراً) :

يتم الإصلاح الجراحي للمفاصل المصابة عند الانفصالات المتكررة، ولكن تعافي الجلد والنسيج الضام الخاص بالمفصل المصاب بشكلٍ تام بعد العملية لا يعد أمراً مضموناً

المتلازمة(١٣)

متلازمة كوهين)



ماذا تعرف عن متلازمة كوهين؟

متلازمة كوهين والمعروفه أيضا باسم متلازمة بيبر **William Pepper** أو متلازمة سيرفانكا (باللاتينية: **Jaroslav Cervenka**)، وسميت بعد ذلك باسم مايكل كوهين (بالإنجليزية: **Michael Cohen**). وهي اضطراب وراثي نادر يسبب إعاقة عقلية وحركية تتراوح درجتها بين المتوسطة والشديدة، وتتميز أعراضها بصغر في حجم الرأس ونقص في التوتر العضلي والذي بدوره يؤدي إلى ارتخاء في العضلات يصاحبه مرونة في المفاصل، ويؤدي أيضا لى اعتلال صبغي في شبكية العين مع قصر في النظر، و انخفاض في عدد خلايا الدم البيضاء، بالإضافة إلسمنة متركزة في جذع الجسم.

أعراض المرض:

في ما يلي أعراض المرض بالتفصيل والتي تتراوح في نسبة ظهورها بين المرضى:

فترة ما حول الولادة:

قلة حركة الجنين.

صعوبات في التنفس و الرضاعة.

نقص في التوتر العضلي يؤدي إلى ارتخاء في العضلات.

بكاء شبيه بمواء صغار القطط.

قلة الوزن عند الولادة

ملامح الوجه:

صغر في حجم الرأس يظهر خلال السنة الأولى من العمر.

شعر غليظ، حواجب كثيفة مع طول في الأهداب.

الشق الجفني للعين يشبه الموجة.

بروز شوكة الأنف.

قصر في الثرملة (الانخفاض الموجود في الشفة العليا).

بروز في القواطع الأمامية العلوية في الفم

ابتسامة مميزة تبدو أقرب للتكشير.

تطور المهارات:

كما ذكر سابقا فإن المصابين بمتلازمة كوهين يعانون من إعاقات عقلية وبدنية حيث يلاحظ الأبوان تأخر طفلهما في اكتساب المهارات مقارنة بأقرانه.

العيون:

نقص في حدة النظر.

قصر في النظر.

عشى ليلي.

اعتلال صبغي في الشبكية.

ضمور في العصب البصري.

سوء تغذية طبقة العين الشبكية والشبه مشيمية.

انزلاق في عدسة العين.

ارتجاف القزحية وعدسة العين.

كسل في الجفون.

جهاز الغدد الصماء و الأيض:

قصر القامة.

تأخر في سن البلوغ.

ضعف النمو في مرحلة الطفولة المبكرة يتحول إلى سمنة متركزة في جذع الجسم في مراحل الطفولة المتأخرة ومرحلة المراهقة والتي لا يصاحبها زيادة في شهية الطفل.

الجهاز الدموي والمناعي :

نقص في خلايا الدم البيضاء المحببة قد يصاحبه التهابات متكررة وتقرحات في الفم. والنقص عادة ما يكون من الدرجة الخفيفة أو المتوسطة.

ذكر في المجلات العلمية إصابة حالة واحدة بتجلطات دموية وحالة أخرى بنقص في الصفائح الدموية، كما تم تشخيص مرض روماتيزم المفاصل في إحدى الحالات ولكن لم يتم حتى الآن الجزم بمدى علاقة ذلك بمتلازمة كوهين.

التهابات متكررة في الطبقة الوعائية البصلية في العين.

الجهاز العصبي:

نقص في التوتر العضلي يؤدي إلى رخاوة في العضلات والذي عادة ما يتحسن مع مضي الوقت.

لوحظ إصابة البعض بالتشنجات.

الجهاز العظمي والعضلي:

زيادة في مرونة المفاصل.

جنف (انحناء العمود الفقري إلى الجنب).

حدب في العمود الفقري.

قدم مسحاء

أصابع نحيلة و قصيرة نوعا ما.

السلوكيات:

شخصيات المرضى عادة ودودة ومهاراتهم الاجتماعية أقل تأثرا من غيرها من المهارات.

وجد عند بعض المصابين سلوكيات توحدية.

التشخيص:

تمكن العلماء بتوفيق من الله عام ٢٠٠٣ من إيجاد المورث ((gene locus 8q22–q23 المتسبب تلفه في حدوث متلازمة كوهين وقد أطلق عليه COH1. والجدير بالذكر أن التحاليل الجينية المتاحة حاليا مازالت قاصرة عن إيجاد الجزء المصاب بالطفرة من المورث المسؤول بنسبة ١٠٠%. بناء على ذلك فإن إيجاد الطفرة يثبت وجود المرض لكن فشل التحليل في إيجاد الطفرة لا ينفي وجود المرض الذي نعتمد حينها على الأعراض والعلامات الإكلينيكية الآنفة الذكر في التشخيص.

الأساليب العلاجية:

يعتمد ذلك بشكل رئيسي على علاج الأعراض وتفادي المضاعفات المتوقعة عن طريق المتابعة المستمرة ويشمل ذلك ما يلي:

١. عند التشخيص يجب عرض الشخص المصاب على طبيب العيون للتأكد من سلامة العينين وعدم وجود نقص في حدة النظر، مشاكل انحراف أو اعتلال صبغي في الشبكية. ومن ثم يعطى المريض مواعيد سنوية للمتابعة حتى يتم اكتشاف هذه الأمراض في وقت مبكر و التدخل لعلاجها.

٢. يجب أيضا التأكد من عدم وجود نقص في خلايا الدم البيضاء المحببة عند تشخيص المرض ومتابعة ذلك بشكل دوري خاصة عند وجود علامات التهابات كارتفاع درجة حرارة الجسم وما شابه ذلك. وإذا

وجد أن المريض مصاب بذلك فإن إحدى الأساليب العلاجية التي تؤخذ بعين الاعتبار إعطاء المريض محفزات لإنتاج الخلايا المحببة G-CSF)).

٣. إدراج المريض في برامج التأهيل البدني والمهني وبرامج علاج التخاطب بما يتناسب مع مستوى الإعاقة البدنية والعقلية ولا يخفى أهمية المبادرة بذلك في وقت مبكر والمتابعة المستمرة لضمان نتائج أفضل.

النمط الوراثي واحتمالات الإصابة مستقبلا:

يتم توارث متلازمة كوهين بالنمط المتنحي . **Autosomal recessive**

إن لكل مورث عادة نسختين يتم وراثة إحداهما من الأب والأخرى من الأم،

الأمراض الوراثية التي يتم انتقالها بالنمط المتنحي تتطلب وجود عطب أو تلف (طفرة) في كلا نسختي المورث أما وجود التلف في نسخة واحدة فقط فلا يؤدي إلى المرض وإنما يطلق عليه حامل للمرض ولا تظهر عليه أي أعراض.

بناء على ما ذكر فإن والدي المصاب بمتلازمة كوهين هما بالضرورة حاملين للمرض وقام كل منهما بنقل نسخة المورث التالفة لديه إلى الطفل فأصبح لديه نسختان تالفتان للمورث وبالتالي يولد مصابا بالمرض.

والسؤال الذي يتبادر إلى الذهن، ما هي احتمالية إصابة الطفل القادم؟

لكل طفل يولد لهذين الأبوين الحاملين للمرض أربعة احتمالات:

أن تنتقل نسخة سليمة من الأب ونسخة سليمة من الأم وبالتالي يولد الطفل سليما واحتمال حدوث ذلك ٢٥% لكل حمل.

أن تنتقل نسخة تالفة من الأب ونسخة تالفة من الأم وبالتالي يولد الطفل مصابا واحتمال حدوث ذلك ٢٥% لكل حمل.

أن تنتقل نسخة سليمة من الأب ونسخة تالفة من الأم وبالتالي يولد طفل سليم لكنه حامل للمرض واحتمال حدوث ذلك ٢٥% لكل حمل.

أن تنتقل نسخة تالفة من الأب ونسخة سليمة من الأم وبالتالي يولد طفل سليم لكنه حامل للمرض واحتمال حدوث ذلك ٢٥% لكل حمل.

مما سبق يتبين لنا أن هناك احتمال ٢٥% لكل حمل أن يكون الجنين سليما و غير حامل للمرض و ٢٥% لكل حمل أن يكون الجنين مصابا بالمرض و ٥٠% لكل حمل أن يكون الجنين حاملا للمرض (يبقى سليما من الناحية السريرية). ينبغي هنا التركيز على أن كل حمل مستقل تماما عن الحمل السابق و الحمل التالي بمعنى أن إصابة أول طفل بالمرض لا تعني بالضرورة أن الأطفال الثلاثة القادمين سيكونون سليمين و هكذا.

التشخيص السابق للولادة:

يمكن معرفة ما إذا كان الجنين مصابا بمتلازمة كوهين وذلك عن طريق تحليل الحمض النووي الذي يتم استخراجه من خلايا الجنين. ويتم الحصول على هذه الخلايا من سائل السلى (السائل المحيط بالجنين داخل الرحم) الذي يتم سحبه مابين الأسبوع الخامس عشر والثامن عشر من الحمل أو عن طريق أخذ عينة من الخمل المشيمي مابين الأسبوع العاشر والثاني عشر من الحمل. إلا أنه لا يمكن القيام بهذه التحاليل ما لم يتم مسبقا العثور على المورث المسبب للمرض في العائلة المعنية بالتحليل (وهذه إحدى فوائد تحليل الجينات).

المتلازمة(١٤)

(متلازمة وولف – هيرشيرون)



أو (متلازمة الكروموسوم الرابع الناقص) (Chromosome 4p syndrome)

ماذا تعرف عن متلازمة وولف – هيرشيرون او متلازمة الكروموسوم الرابع الناقص؟

تم التعرف على الحالة عندما قام الدكتور كيرت هيرشينون **Kurt Hirschhorn** وهيربيرت كوبر **Herbert Cooper** عام ١٩٦١ بنشر دراستهم ، حيث وصفوا حالة طفل لديه فشل في الالتحام في منطقة منتصف الجسم مع وجود عيب في تركيب كروموسوم الخلية المتمثل في نقص الذراع القصير للكروموسوم رقم ٤ **deletion** ، وفي عام ١٩٦٥ نشر بحث هيرشينون – وولف **Wolf-Hirschhorn** الذي سلط الضوء على هذه المتلازمة للعاملين في القطاع الطبي، ومن ثم تمت تسمية الحالة بإسميهما.

هذه الحالة تحدث نتيجة وجود فشل في إلتحام أجزاء الجسم المركزية (الخط الوسطي الطولي للجسم)، وتتميز هذه الحالة بصغر حجم الرأس، التخلف الفكري، الصرع، العلامات المميزة للوجه ، كما علامات أخرى متنوعة.

نسبة حدوثها في أمريكا هو حالة لكل ٥٠,٠٠٠ ولادة

تصيب كل الأجناس وكل البلدان

تصيب الإناث ضعف الذكور

عادة ما يتم الشك فيها عند الولادة لوجود الأعراض الظاهرة

نسبة عالية يحدث لها اجهاض

نسبة الوفيات ٣٤% في السنتين الأوليتين

أسباب الوفاة : العيوب القلبية، الصرع، الالتهابات، الاصابات الرئوية

في عدم وجود عيوب خلقية كبيرة ، فليس هناك ما يؤدي للوفاة، ويستطيع المولود العيش حياة طويلة

الأسباب :

السبب غير معروف – ليس للوراثة دور في حدوثه

ليس هناك تأثير لعمر الوالدين على حدوث هذه المتلازمة

العدد الكلي للكروموسومات طبيعي ، فليس هناك نقص في العدد الكلي

تحدث نتيجة نقص – حذف **deletion** للذراع القصير **short arm** من الكروموسوم في المجموعة ٤

الجزء المؤثر الرئيسي هو نقص الجزء **p16.3٤**

السبب في ٨٧% من الحالات هو نقص – ذكوري الأصل

السبب في ١٣% من الحالات – من المنوع المتحول الأصل **a reciprocal translocation**

الاعراض :

الأعراض خلال الحمل :

ضعف نمو الجنين

ضعف حركة الجنين

صغر حجم المشيمة

الأعراض المرضية :

ضعف عام للنمو

قصر القامة

صغر حجم الرأس

صعوبات في التغذية والتنفس

العلامات الجسمية :

الأصابع طويلة ونحيفة، زيادة عدد الخطوط في الأصابع، وجود أصبع زائد – خاصة الإبهام

وجود الخط المنفرد في الكف ٢٥%

تباعد حلمتي الصدر

عيوب خلقية في عظام القفص الصدري وعظام العمود الفقري

ضعف نمو العظام

الرأس :

الرأس : صغر حجم الرأس، كبر حجم الجبهة، الوجه المميز **Greek warrior helmet**،

عيوب في فروة الرأس

الأنف المفلطح

العينيين : جحوض العينين، صغر حجم العين، وجود ثنيات لحمية في العينين، ميلان العينين إلى الأسفل، الحول، نقص في القزحية **coloboma**، الماء الأبيض – الساد

صغر حجم الشفة العليا

الشفة الارنبية وشق الحنك

صغر حجم الفك السفلي

الأذن كبيرة، مشوهة، وهابطة عن مكانها

نقص السمع العصبي

العيوب القلبية : فتحة بين البطينين، فتحة بين الأذينين، عيوب مركبة في القلب

عيوب خلقية في الرئتين

عيوب خلقية في الجهاز الهضمي

عيوب خلقية في الجهاز البولي والتناسلي

الجهاز العصبي والحركي :

صغر حجم الرأس

عيوب خلقية في الدماغ

الاستسقاء الدماغي

تخلف فكري شديد

الصرع والتشنج

أرتخاء عام للعضلات

العلامات التطورية والنفسية :

ضعف التطور الحركي والفكري

صعوبة الحركة ، الحركات غير المتوازنة **ataxic gait**

الصرع ٥٠%

تأخر النطق – عدم الكلام

النغنغة أو الأصوات غير ذات معنى

نقص في التواصل ، ويكون التواصل عن طريق الحركات والتعبيرات

الحركات غير الطبيعية لليدين مثل وضع اليدين أمام الوجه، تحريك اليدين بحركة الغسيل، الضرب على الصدر، تحريك الرأس المستمر

يستطيع تناول الأكل بنفسه

يساعد على ارتداء ملابسه

حالات مشابهة :

الصفات الظاهرة للحالة قد تتشابهة مع حالات أخرى، لذى فإن التشخيص يعتمد على التحليل الكروموسومي، وهذه الحالات المشابهة هي :

متلازمة باتو Patau Syndrome – تثلث الكرموسوم رقم ١٣

متلازمة ادوارد Edwards syndrome – تثلث الكرموسوم رقم ١٨

متلازمة مواء القطط Cri-du-chat Syndrome

متلازمة سميث – ليميلي – أوبيتز Smith-Lemli-Opitz Syndrome

التشخيص :

يعتمد التشخيص على أكتشاف العطب في الكروموسوم وليس الأعراض الظاهرة، ويعتمد التشخيص على مجموعة من الاختبارات منها :

الصورة الكروموسومية العادية غالباً ما تكون طبيعية ، ولا يتم اكتشاف الحالة من خلالها

Conventional cytogenetic studies : وهي الطريقة المثلى لإكتشاف النقص الحاصل في ذراع الكروموسوم p٤، ولكن يعيبه إحتمالية عدم اكتشاف النقص في الذراع القصير p٤

High-resolution cytogenetic studies : حيث يمكن اكتشاف النقص في أجزاء الكروموسوم p16.3٤

– Fluorescence in situ hybridization – FISH

أختبارات أخرى :

هناك العديد من الاختبارات والتحاليل يمكن أجرائها ليس بغرض تشخيص الحالة ولكن تشخيص الأعراض المصاحبة ، مثل :

أختبارات المناعة

أشعة صوتية للقلب Echo-Cardiography

أشعة صوتية للجهاز الهضمي والبولي Ultrasound

أشعة مقطعية ، الرنين المغناطيسي للدماغ CT-scan, MRI

تخطيط الدماغ EEG في حالات الصرع

أشعة ملونة للجهاز الهضمي – مثل الأشعة الخاصة بالبلع

قياس السمع والنضر

العلاج :

لا يوجد علاج للحالة، فالمشكلة عيب خلقي في الكروموسوم يؤثر على جميع خلايا الجسم، وتلك لا يمكن علاجها أو تغييرها، ولكن يمكن علاج الأعراض المصاحبة للحالة من خلال الفريق الطبي ، مثل :

علاج الصرع بالأدوية

العيوب الخلقية في القلب

العيوب الخلقية للعين

النطق والتخاطب والسمع

العلاج الطبيعي والعلاج الوظيفي

الأستشارة الوراثية :

نسبة تكرار الحالة ضعيف جداً

تزيد نسبة تكرار الحالة اذا كان أحد الوالدين يحمل عيباً جينيا – وراثياً – مثل النوع المتحول المتوازن **translocation carrier**.

هل يمكن التشخيص خلال الحمل وقبل الولادة ؟

نعم، يمكن التشخيص خلال الحمل وقبل الولادة، ولكن يجب الشك في وجود الحالة من خلال حمل سابق مثلاً، مع العلم أن نسبة التكرار ضعيفة، ومن طرق التشخيص قبل الولادة :

الأشعة الصوتية للجنين **Ultrasound** : قد يظهر الأعراض المرضية الظاهرية للحالة، مثل ضعف النمو للجنين، صغر حجم الرأس، شق الحنك، فتق الحجاب الحاجز، ولكن تلك العلامات غير تشخيصية وتحتاج للتحليل الكرموسومي الخاص.

تحليل السائل الأمنيوسي – ماء الجنين– **Amniocentesis**: خلال الأسبوع ١٤–١٦ من الحمل.

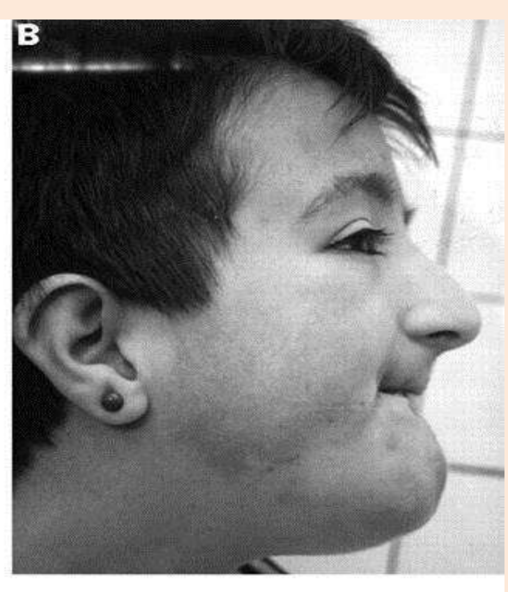
تحليل عينة المشيمة **Chorionic villus sampling**: خلال الأسبوع ١٠–١٣ من الحمل

تحليل عينة من دم الجنين **Percutaneous umbilical blood sampling**

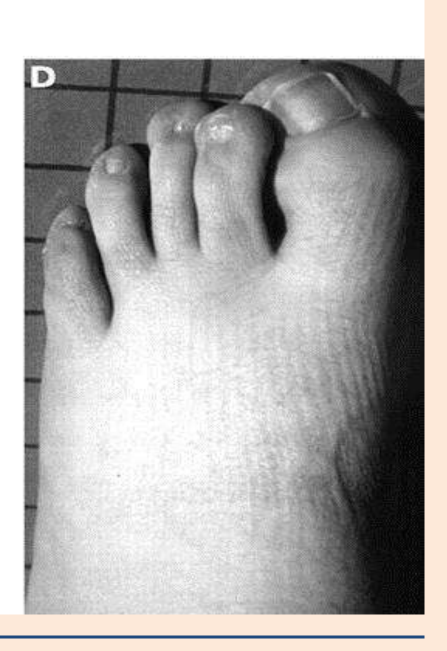
المتلازمة (١٥)

متلازمة روبينشتاين – تايبي









(متلازمة الابهام الكبير)

متلازمة روبينشتاين – تايبي (Rubinstein–Taybi Syndrome). وتسمى أيضا بمتلازمة الإبهام الكبير.وهو مرض خلقي نادر ،يحدث نتيجة حدوث طفرة في الموروث الجينى للإنسان، وهى ليست من المتلازمات التي تحدث نتيجة توارث الجينات بين الأجيال،تم التعرف على هذه المتلازمة عندما قام الطبيبان جاك روبينشتاين(Jack Rubinstein) وهوشانغ تايبي(Hooshang Taybi) . بنشر دراستهم عام١٩٦٣ ، حيث وجدوا تشابه في الصفات الجسمية وتأخر في التطور لدى عدد من الأطفال غير الأقرباء، هناك قصر القمة، تأخر النمو الفكري والحركي، سمات الوجه، كبر حجم الأصبع الكبير والسبابة في اليدين والقدمين، تأخر فكري. وقد ظهرت عند أحد الجنود الإسبارطيين يدعى الثوملي بنهاية هذا القرن

تم التعرف على هذه المتلازمة عندما قام الطبيبان جاك روبينشتاين وهوشانغ تايبي Dr. Jack Rubinstein and Dr. Hooshang Taybi بنشر دراستهم عام ١٩٦٣، حيث وجدوا تشابه في الصفات الجسمية وتأخر في التطور لدى عدد من الأطفال غير الأقرباء، هناك قصر القمة، تأخر النمو الفكري والحركي، سمات الوجه، كبر حجم الأصبع الكبير والسبابة في اليدين والقدمين، تأخر فكري، وقد توالى بعد ذالك تسجيل تلك الحالات من كل أنحاء العالم

الأسباب :

الأسباب غير معروفة

تعتبر طفرة جينية في أغلب الحالات، حالة غير وراثية

نسبة حدوثه حالة لكل ٣٠٠.٠٠٠ مولود

يصيب الذكور والإناث بنفس النسبة تقريباً

نقص في الذراع القصير للكروموسوم رقم ١٦(p13.3١٦)

طفرة في المورث – الجين CREBB

أحتمالية تكرار الحالة لنفس العائلة ١ لكل ألف

أحتماية حدوث الحالة لأولاد المصاب / المصابة ٥٠% – الوراثة السائدة **autosomal dominant**

التشخيص:

عادة ما يتم التشخيص في نهاية السنة الثانية من العمر أو بعد ذلك

العلامات الجسمية

فحص الكرموسومات ، التهجين الفلوري الموضعي **FISH** يظهر العيوب في الكرموسوم رقم ١٦

طفرة في المورث **CREBB**

تخطيط المخ **EEG** غير طبيعي في أغلب الحالات

الأشعة المقطعية للرأس تظهر أتساع في ثقب قاع الجمجمة **agenesis of corpus callosum, large foramen magnum**

الأعراض المرضية :

التخلف الفكري – معدل الذكاء ٣٠-٧٩

نقص القدرة على التركيز

تأخر النمو الحركي

الصفات الجسمية، الصفات المميزة لليدين والقدمين

مشية متصلبة غير ثابتة

نوبات صرع في ربع الحالات

تأخر النطق والتخاطب، ونسبة عالية تستخدم لغة الاشارة

عادة ما يكون الأطفال مسالمين وودين أجتماعيين

الصفات الجسمية:

قصر القامة

تأخر النمو العظمي

صغر حجم الرأس، بروز الجبهة

الشعر كثيفدد العينان مائلتان إلى الخارج وإلى الأسفل

وجود زوائد في زاوية العين الداخلية

ارتخاء الجفن العلوي

بروز الأنف

الفم ضيق

ارتفاع سقف الفم

عدم انتظام الأسنان

أنحناء جانبي للعمود الفقري مع تشوه الفقرات

اليدين والقدمين:

من الصفات الاساسية لهذه المتلازمة

كبر حجم الأصبع الكبير في اليدين والقدمين مع أنحناء إلى الجهة الداخلية

قد تكون جميع أصابع اليدين والقدمين كبيرة مع وجود أظافر مسطحة وعريضة

مشاكل مرضية مصاحبة:

الحول

الماء الأزرق وقد يؤدي للعمي

نقص السمع ٢٥% من الحالات

تكرار التهاب الجهاز التنفسي العلوي والتهابات الأذن

عيوب خلقية في القلب والكلى في ٣٥-٤٠% من الحالات

العلاج :

لا يوجد علاج لهذه المتلازمة،فعيوب الكروموسومات لم يكتشف علاج لها،ولكن ما يمكن تقديمه للمصاب هو علاج بعض المضاعفات الناتجة عنها مثل علاج الصرع والنطق، علاج التهابات الأذن واعتلال القلب، تحسين درجة السمع التي تكون ضعيفة، علاج المياه الزرقاء التي يعانى منها بعض المصابين بالمتلازمة .وأيضا يجب تقديم الرعاية الصحية الكاملة من خلال الخدمات التأهلية وعلاج النطق والتخاطب .

المتلازمة (١٦)

متلازمة باردت – بيدل



ان متلازمة باردت – بيدل (Bardet – Biedl syndrome)، هي مرض وراثي ينتقل بواسطة الوراثة الاوتوزومية المتنحية. تتمثل هذه المتلازمة بفرط زيادة الوزن، يظهر عادة في مرحلة الطفولة ويزيد مع التقدم في العمر. يظهر ضمور الشبكية بداية، وايضا في مرحلة الطفولة المبكرة –كضعف في الرؤية الليلية او في حالات الاضاءة السيئة، والتي تتطور الى حالة الرؤية الانبوبية (tubular vision) والعمى الجزئي في مرحلة البلوغ المتاخرة. وقد تظهر اصابع اضافية في كل الاطراف الاربعة او في بعضها فقط. تظهر في اغلب الحالات اصبع سادسة كاملة (بعد الاصبع الخنصر)، وفي بعض الاحيان تكون الاصبع ضامرة جزئيا. يمكن ان يكون العضو التناسلي صغيرا جدا، ولكن النظام الهورموني في اغلب الاحيان يعمل بشكل عادي، وهنالك عدة حالات لولادة ذرية سليمة لمرضى باردت – بيدل. توجد لدى معظم مرضى باردت بيدل، درجة معينة من اعاقات التطور العقلية، من درجة الاداء السليم، الادنى، الى التخلف العقلي.

أسبابه :

منها الوراثي كزواج الاقارب و تعرض النساء للأشعة الضارة

فترة الحمل كما ان هناك العديد من الاسباب التي مع الاسف لا تزال قيد

الدراسة.

– يوجد لدى حوالي ٩٠ ٪ من الحالات تقريبا، خلل كلوي يختلف في شدته بين المصابين، ويتمثل هذا الخلل في الكلى في موقع غير طبيعي للكلى، حجم صغير او عدم وجودها مطلقا، وايضا حالات اخرى اقل خطورة. ليست عيوب القلب التي وصفت محددة، ولكن من الجدير ذكره، انها حالات مختلفة من توسع و/او زيادة سماكة عضلة القلب العامة والمحلية، والتي ليست مرتبطة بالضرورة بوجود خلل خلقي في الكلى او مضاعفات ثانوية، مثل ارتفاع ضغط الدم.

– ترجع الاهمية العلمية الكبيرة، لفهم المسبب الوراثي لهذا المرض، على الرغم من الانتشار المنخفض نسبيا للمرض بشكل عام، حيث يقدر بحالة واحدة لكل مائة الف شخص (١:١٠٠,٠٠٠)، الى حقيقة ان بعض ظواهر هذا المرض، مثل السمنة المفرطه ومرض السكري، شائعة بوجه عام، لذلك فللمعلومات عن الجينات المسببة لهذا المرض اهمية كبيرة لفهم العامل الوراثي لامراض معقدة؛ ومع ذلك، هناك بعض المجموعات الاجتماعية المحددة، التي نسبة انتشار المرض فيها عالية بشكل خاص. يتعلق الامر

بسكان عرب من الكويت، قبائل بدوية في منطقة الشرق الاوسط وجنوب فلسطنين، وكذلك في نيو – باوندلاند في كندا.

– ان مرض باردت – بيدل، والذي اعتبر في السابق مرضا وراثيا متماثلا، اتضح انه مرض متنوع ومعقد للغاية، وحتى الان يعرف ما لا يقل عن ثمانية مواقع في الكروموزومات، التي تم اكتشاف الجينات المسببة للمرض فيها: ١١ q13 (BBS1), 16q21 (BBS2), 3p13-p12 (BBS3), 15q22.3-q23 (BBS4), 2q31 (BBS5), 20p12 (BBS6). تثبت حالات مرضية اخرى، التي لم يتم تعيينها في اي من هذه المواقع، ان هناك جينات اخرى مرتبطة بهذا المرض.

– تنجم حالات مرض باردت – بيدل من نوع **BBS6**، عن طفرة في الجين **MKKS** والذي يسبب وجود طفرات اخرى فيه مرضا يدعى على اسم ماك كيوزيك – كوفمان (**McKusick – Kaufman syndrome**)، موه رحمي مهبلي (**Hydrometrocolpos**)، الاصبع السادسة وعيوب خلقية في القلب. تم مؤخرا ايضا، تحديد الجينات المسؤولة عن **BBS4**، **BBS2** و– **BBS1** الذي هو الجين الاكثر شيوعا من بين الجينات المسببة للمرض.

– انه، وفي حين ان البروتين المنتج من الجين ل– **BBS6** يظهر الكثير من التشابه للجين من عائلة "شابيرونين" (**Chaperonin**)، الا ان **BBS4**، و **BBS1 BBS2** لا تظهر اي تشابه لكل البروتينات المعروفة، او عائلات البروتين المعروفة؛ ايضا، لم يعثر على اي تماثل بين هذه الجينات الثلاثة؛ من ناحية اخرى، بالاعتماد على تماثل محدود بين **BBS1** و **BBS2**، كان من الممكن اكتشاف الجين **BBS1**. وقد تم تحديد الجينات **BBS7, BBS8** بواسطة البحث المحوسب في قائمة معلومات البروتينات ذوات التماثل الجزئي ل– **BBS2** و**BBS4**، على التوالي. حددت **BBS5** و– **BBS3** مؤخرا، باستخدام مزيج من الاستنساخ الوضعي (**positional cloning**)، والجينات المقارنة (**Comparative genomics**).

– اشارت احدى الدراسات التي تم اصدارها في السنوات الاخيرة، الى امكانية وجود وراثة ثلاثية – الالائل في مرض باردت – بيدل. يتطلب ظهور الاعراض السريرية للمرض، وفقا لنتائج هذه الدراسة، وجود ثلاث طفرات فيما لا يقل عن اثنين من الجينات المختلفة. ان هذه الفرضية المثيرة للاهتمام، والتي تشذ عن قواعد الوراثة المقبولة للامراض الاحادية الجين (**monogenic**) من النوع المتنحي، لم تلق دعما من قبل بحوث موسعة اخرى، وهي لا تزال بحاجة الى مزيد من الاثباتات.

– ان العلاقة بين انواع الجينات والطفرات المختلفة المسببة لمرض باردت – بيدل، وبين اعراض المرض السريرية، هي موضوع هام وغير واضحة حتى الان؛ ففي حين ان بعض الدراسات لم تظهر اية علاقة، فقد اظهرت دراسات اخرى فروقات محتملة في مدى السمنة وموعد ظهورها، وكذلك مدى وانتشار ظاهرة الاصبع السادسة بين الجينات المختلفة. يمكن في هذه المرحلة من البحث، اجراء تشخيص ما قبل الولادة، والكشف عن حاملي طفرات BBS في معظم العائلات التي يوجد فيها المرض.

اعراضه:

السمات الرئيسيه له :

العمى الليلي يتبعه فقدان البصر في مرحلة الطفولة.

تخلف عقلي.

السمنة.

صعوبات التعلم.

نقص الاعضاء التناسلية عند الذكور.

تشوهات في الجهاز البولي عند الاناث .

الفشل الكلوي في بعض الحالات و من السمات الثانوية.

صعوبة الكلام ، الحول (اعتام عدسة العين) .

قصر الأصابع .

تلاصق الأصابع .

التأخير التنموي .

النقطة الاولى

ترنح و عدم توازن.

نقص او زيادة عدد الاسنان و صغر حجم جذور الأسنان.

اختلال القلب و الأوعية الدموية .

القصور السمكي.

العلاج :

سيحتاج المصابين العديد من العلاجات و تدخلات الطبية :

* طبيب العيون لإيجاد مخففات للتوتر الحاصل على مستوى البصر

و سيحتاجون نظارات طبية.

* ادخل طبيب القلب للمحافظة على سلامة وصحة هذا العضو

لانه قد تكون به تشوهات لم تظهر في المرحلة الاولية.

١– العلاجات السلوكية :

يتوجب دمجهم في المجتمع و عدم عزلهم

لتدريبهم و تعويدهم على تصرفات الصحيحة فعزلهم يزيد من حدة المرض.

يجب على الآباء البحث عن مراكز تدعم مثل هذه الحالات و تعريفهم بمن هم في نفس سنهم و حالتهم.

يحتاجون تدخل طبيب نفسي عصبي لعلاج العدوانية

و غالبا ما يصف الطبيب لهم مهدءات للسيطرة عليهم.

اعطاءهم الكم الهائل من الاهتمام و الحب .

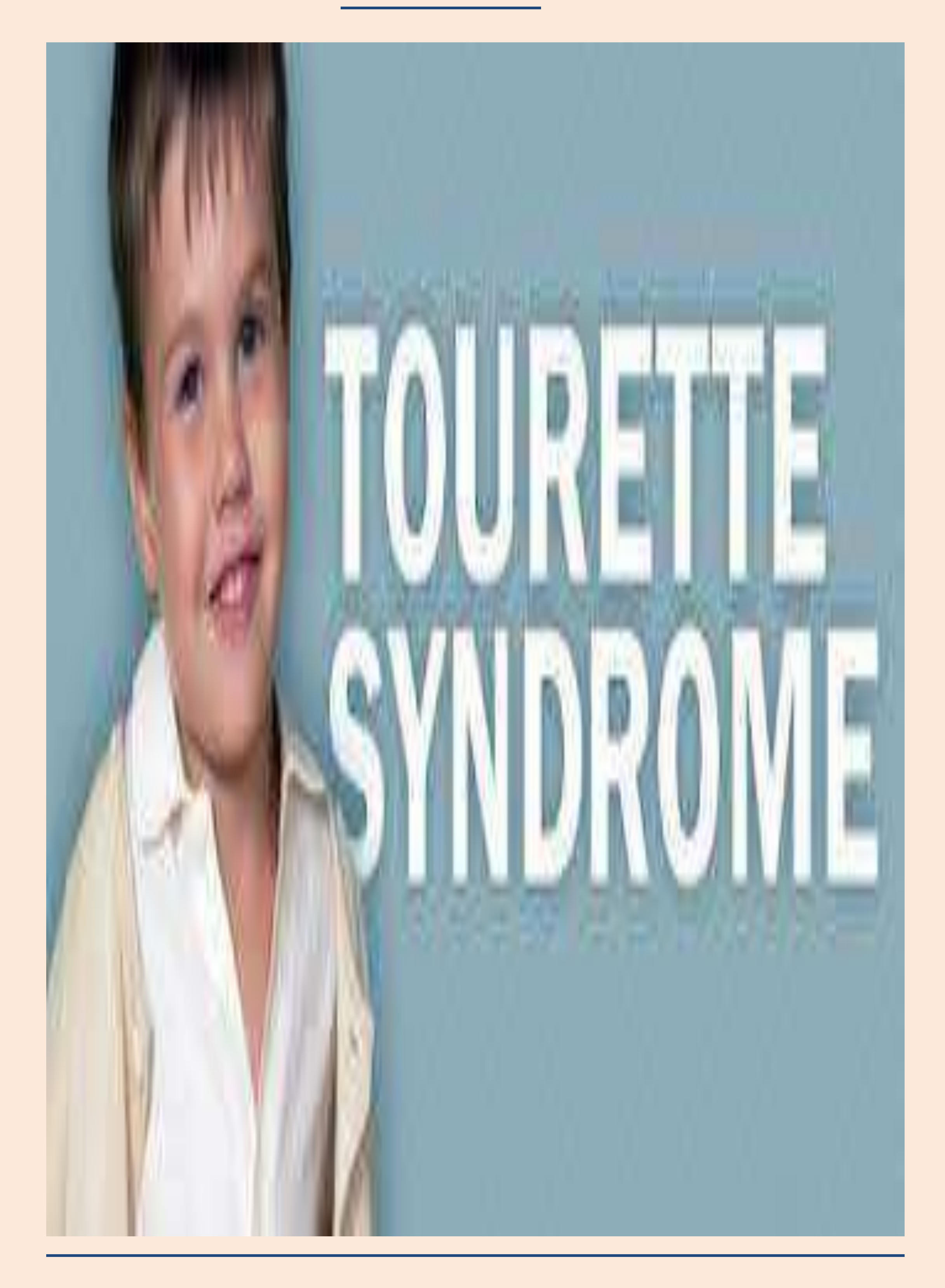
٢- الجراحة:

قد يظطر الاطباء لاجراء جراحات متعددة للعين

و الكلى و القلب و غيرها من الاعضاء النتضررة.

المتلازمة(١٧)

متلازمة توريت)



ماذا تعرف عن متلازمة توريت ؟

متلازمة توريت (Tourette syndrome) هي عبارة عن خلل عصبي وراثي يظهر منذ الطفولة المبكرة تظهر أعراضه على شكل حركات عصبية لاإرادية متلازمة يصحبها متلازمات صوتية متكررة. كانت متلازمة توريت تعتبر مرض أو عرض غريب شاذ نادر خاصة أنه يصحبه في العادة الفاظ بذيئة تخرج بشكل لا إرادي، إلا أن ذلك العرض نادر مع مصابي المرض

أعراض المتلازمة بالتفصيل :

الأعراض المتلازمة تشمل سعلة في منتصف الكلام، تقطع في استرسال الحديث، حركة لا إرادية للعين غمز وإغماض أو تكرار حركة لليدين أو حركات للوجه بشكل عام مع أصوات متكررة وتزداد حدة الأعراض أثناء مرور الأطفال بمرحلة المراهقة. تلعب العوامل الجينية والبيئية تلعب دوراً في هذا المرض إلا أن الأسباب المباشرة غير معروفة. وفي أغلب الحالات ليس ضرورياً تناول علاج معين لعلاج المتلازمات المختلفة.

يعرف اضطراب توريت باضطراب الحركة المزمن، ويتميز بوجود لوازم حركية أو صوتية في المريض نفسه، فالمريض لا يستطيع التحكم في ما يخرج من ألفاظ وفي كثير من الأوقات يكون الألفاظ التي يتفوه بها المريض هي الفاظ نابية بذيئة، وهذا المرض معروف منذ سنوات طويلة، فقد تم الحديث عنه في عام ١٨١٠م، وفي عام ١٨٢٥م تحدث طبيب عن فتاة عمرها سبع سنوات، تعاني من حركات لا ارادية فجائية، وتتلفظ بكلمات نابية رغماً عنها، ولا تستطيع التحكم في ما يصدر منها من كلمات نابية سببت لها ولعائلتها الخزي، مما جعل البعض يظن ان بها شيطان أو روح شريرة، وفي عام ١٨٧٣م قام الطبيب توريت بوصف حالة مشابهة لمثل هذه الحالة، واستمر بعض الأطباء في وصف حالات لمرضى بهذا المرض، حتى اطلق عليه الطبيب توريت اسمه على المرض، والصورة الكلاسكية (التقليدية) لمرض توريت هو حركات لا ارادية، اندفاعية، مفاجئة، وكذلك خروج الفاظ نابية من المريض بصورة اندفاعية، وعدم قدرة الشخص على السيطرة على ما يخرج منه من كلمات نابية مستغربة، وكذلك بعض الاعراض الوسواسية القهرية، وأحياناً العدوانية، بسلوك عدواني ضد الآخرين وأحياناً بسلوك عدواني ضد الشخص نفسه. لذلك نجد بعض الأطفال الذين يعانون من هذا الاضطراب قد يندفعون فجأة ويعتدون على اشخاص آخرين دون أي مبرر أو سبب واضح، وهذا أحد اعراض مرض توريت.

وقد مر عليّ خلال عملي طفلان مصابان بهذا الاضطراب، وحقيقة فإن حالة الطفل وكذلك حالة اهله كانت في وضع مزرٍ، وكان الاهل مستغربون جداً لهذا الامر، نظراً لعدم معرفة العائلات بهذا الاضطراب، في البدء حاول الوالد تأديب الطفل عن طريق العقاب، ولكن وجد ان الامر يزداد سوءاً..!! وبدأ رحلة البحث عن المشعوذين والطب الشعبي ولكن الامر لم يتغير.. وبعد ذلك لجأ إلى الطب، حيث عرض الحالة على طبيب اطفال الذي نصح بعرض الطفل على اخصائي طب اعصاب أو طبيب نفسي.

كثيراً ما يلتبس الامر في التفريق بين مرض توريت ومرض الوسواس القهري، حيث ان كثيرمن المرضى الذين يعانون من هذا المرض، يكون لديهم اعراض مرض الوسواس القهري بصورة واضحة جداً، مما يجعل التفويق بين الاضطرابين ليس امراً سهلاً. الحركات اللاإرادية في مرض توريت، مزعجة للطفل ولوالديه، اما إذا كانت المريضة طفلة، فإن الأمر يكون أكثر حساسية، نظراً لان بعض التصرفات التي تقوم بها الطفلة تكون خادشة للحياء، وتوقع الاهل في احراج، خاصة أن هذا المرض ليس منتشراً بكثرة، ولا يعرفه أغلب الناس!!.

إن مرض توريت، هو مرض يصيب الأطفال، وعادة يبدأ بحركات لا إرادية في الوجه، قد تسبب الحرج للطفل، وتجعله محط سخرية من الآخرين، واكثر ما تكون هذه الحركات في الغمز بالعين، أو تغميضها أو تحريك جانب من الوجه بطريقة تبدو سخيفة لمن لا يعرف ما هو هذا الاضطراب!

للأسف كثيراً ما يهمل الأهل هذا الاضطراب، ويعتقدون أنه أمر عادي، ينتهي مع الايام، بل ربما حدث ما هو أسوأ من ذلك حيث يظن بعض الاهل أو المدرسين بأن الطفل يقصد هذه الحركات، وإذا كان يرافق هذه الحركات خروج كلمات نابية مندفعة من الطفل لا يستطيع السيطرة أو التحكم بها فإن ذلك قد يكون كارثة على الطفل الذي قد يتعرض لعقاب شديد من قبل الاهل في المنزل والمدرسين في المدرسة، ويتناسب العقاب مع الحركات التي يقوم بها الطفل والألفاظ النابية التي تصدر منه، فكلما كانت الحركات اللاارادية مزعجة للطرف الآخر، وكلما كانت الكلمات النابية قاسية كان العقاب شديداً..!

إن هذا المرض الذي يبدأ بالوجه، عضلات الوجه، خاصة المحيطة بالعين والفم، قد تستشري وتصل إلى الرقبة وكذلك إلى الجذع، فيصبح الشخص، يتحرك حركات لا إرادية في معظم مناطق جسده.. وهذا أمر غاية في الصعوبة على الطفل وعلى أهله.

إن هذا المرض يكثر انتشاره بين الأولاد، حيث تشكل نسبة الاصابة به حوالي ١ – ٣ بنات إلى أولاد، وهذا الاضطراب ليس منتشراً بشكل كبير، ولكنه قد يرافق الوسواس القهري، العلاج بالنسبة لهذا الاضطراب غالباً يكون بالادوية المضادة للذهان، والتي قد يستجيب لها الطفل حسب الجرعة، والآن هناك علاج يعتبر جيداً، لمثل هذه الحالات، وهو أيضاً من الادوية المضادة للذهان المعروفة، بالادوية غير التقليدية. أهم ما في هذه الاضطرابات هو التشخيص الصحيح للمرض وبالتالي، يتم التعامل مع الطفل على أساس انه مريض بمرض يحتاج لعلاج وليس طفلا سيئ الخلق يحتاج للتربية والعقاب.

ماهي العرات tics ؟

العرات او التشنجات الإرادية هي الحركات السريعة والمتكررة التي يقوم شخص دون إرادته وهي تأتي وتذهب، أو تختفي وتحل محلها التشنجات اللاإرادية اخرى و يبدو أنها تبلغ ذروتها في سن ١٠ إلى ١٢ عاماو في نهاية مرحلة المراهقة تقل إلى حد كبير عند الكثير من الأطفال وتختفي في نصف الحالات.

التشنجات الإرادية يمكن تشمل ما يلي:

–دفع الذراع

–القفز

–الرفس

–الاستنشاق المتكرر

–غمزات العين

وتنقسم هذه التشنجات أو العرات إلى نوعين:

العرات البسيطة وهي الأكثر شيوعا منها تشنج خفيف في العينين وتجعد الأنف، تدلي الرقبة.

العرات الحركية المعقدة. هذه العرات تشمل مجموعات عضلية متعددة من الجسم، تظهر كاندفاع فجائي للذراع مثلا.

العرات الصوتية. هذه التشنجات الارادية تحدث أصواتا مثل أصوات الشخير، والسعال، والصراخ، و النباح أو تكرار ترديد الكلمات الأخيرة التي سمعها وقد يتلفظ بكلمات نابية او الفاظ بذيئة.

وإذا كان الطفل أو الشاب لديه اثنين على الأقل من العرات الحركية وواحدة صوتية واستمرت لمدة تفوق العام يمكننا أن نفترض أنه يعاني من متلازمة توريت.

أسباب متلازمة توريت:

تحدث متلازمة توريت،نتيجة لعامل وراثي جيني اي ان وجود جين أو مورثة معينة، أو تركيبة من عدد من الجينات، يزيد من خطر ظهور متلازمة توريت. إلا أنه لم يتم التعرف، بعد، على هذا الجين أو على هذه التركيبة من الجينات وقد تكون مرتبطة ومتلازمة لمشاكل في مناطق معينة من المخ ، وللمواد الكيميائية (الدوبامين والسيروتونين والنورادرينالين) التي تساعد الخلايا العصبية في الاتصال مع بعضها البعض.

من الاسباب الاخرى التي يمكن ان تزيد من خطر ظهور العرات، او ظهور اعراض اخرى لمتلازمة توريت:

تعرض الام خلال فترة الحمل لحالات الغثيان والقيء المتكررة والحادة خاصة خلال أول ثلاثة أشهر من فترة الحمل

تعرض الام للكثير من الضغط النفسي والتوتر خلال الحمل

اسراف الام وتناولها كميات كبيرة من القهوة او دخنت السجائر او تناولت مشروبات كحولية خلال فترة الحمل

اذا حصل نقص في تزويد الجنين بالاكسجين، او الدم، اثناء عملية الولادة.

تشخيص متلازمة توريت:

ليس هنالك فحوصات مخبرية لتشخيص متلازمة توريت. ولكن التشخيص يعتمد على عناصر اخرى منها ان يعاني الشخص منالعديد من التشنجات الإرادية الحركية وواحد أو أكثر من العرات الصوتية، على الرغم من أن هذه التشنجات الارادية لا تحدث في نفس الوقت.

حدوث التشنجات اللاإرادية عدة مرات في اليوم، تقريبا كل يوم أو بشكل متقطع، لمدة أكثر من سنة واحدة و خلال هذه الفترة، يجب أن لا يكون هناك فترة خالية من التشنج أكثر من ٣ أشهر على التوالي.

–بداية التشنجات اللاإرادية قبل سن ١٨

–ليس هنالك اي مشاكل أخرى في الدماغ يمكن أن تكون السبب المحتمل للأعراض.

كما يستطيع الطبيب تشخيص متلازمة توريت استنادا الى مراجعة التاريخ الطبي للطفل والعلامات التي يصفها الوالدان او احد المعالجين لهذا الطفل وقد يحتاج الطبيب الى اجراء فحص نفسي للطفل والى تشخيص الصعوبات التي يواجهها في التعلم او اجراء تخطيط كهربية الدماغ (EEG)، او تصوير مقطعي محوسب وفحوصات دم لتشخيص امراض اخرى كما يمكن اجراء الاختبارات اللازمة لتشخيص اضطراب نقص الانتباه مع فرط النشاط او مرض الوسواس القهري حيث ان هذه المشكلات من الممكن ان تظهر بالتزامن مع ظهور وتطور متلازمة توريت. واضافة الى ذلك، يحتاج الطبيب احيانا الى معرفة ما اذا كانت هنالك علامات لمشاكل اخرى يعاني منها الطفل ويمكن ان تعرضه للاصابة بالخوف او الاكتئاب.

علاج متلازمة توريت

بشكل عام ، التشنجات اللاإرادية ليست مشكلة طالما لا أحد يضايق الطفل حول هذا الموضوع خاصة أفراد العائلة والأصدقاء و المعلمين حيث ينبغي الحرص على عدم إذلال الطفل وإغاظته و زيادة القدرة على "التاقلم" مع العرات سواء بالنسبة للطفل اوالمحيطين به.وفي الغالب فان معظم حالات متلازمة توريت تكون خفيفة ولا تتطلب معالجة دوائية.ويكفي تعليم وارشاد الاهل والطفل والمحيطين به مثل المعلمون في المدرسة، بشان متلازمة توريت لان ذلك يساعد الطفل كثيرا في التقدم، فضلا عن خلق بيئة داعمة، في البيت والمدرسة، تتقبل هذه العرات وتتفهمها ورغم ان متلازمة توريت ليس لها علاج ناجع الى اليوم ولكن قد يلجا الطبيب الى وصف أدوية تسمى مضادات الذهان حيث يمكن لهذه

الأدوية أن تساعد على السيطرة أو الحد من التشنجات اللاإرادية خاصة إذا كانت تؤثر على الحياة الطبيعية للشخص المصاب.

يمكن تطبيق وسيلة علاجية واحدة أو أكثر للطفل المصاب:

العلاج السلوكي والتلقيم الحيوي الراجع.

يفيد الـ هالوبيردول في علاج نصف الحالات.

هناك أدوية أخرى قد تفيد مثل : بنفلوريدول، بيموزيد، كلونيدين.

يمكن السيطرة على نوبات الغضب بـ:كلوميبرامين، فلوكسيتين.

المتلازمة (١٨)

متلازمة ويليام)



ماذا تعرف عن متلازمة ويليام؟

اضطراب نادر يصيب الاجهزة المسؤولة عن النمو العصبي ،يتميز بتغيرات في شكل الوجه مثل انخفاض جسر الأنف ، وتصاحب الحالة سلوك نفسي غير عادي مثل الفرح الدائم وتقبل الجميع عند المصاب ؛ إلى جانب تأخر في النمو وتأخر عقلي ، ومشاكل القلب والأوعية الدموية، مثل تضيق الأبهر ،اكتشف هذه المتلازمة الطبيب النيوزلاندي وليام(JCP) مع عدد من زملائه، في عام ١٩٦١،ومن هنا جائت تسمية المرض. وأول ما كشفت عند أربعة أطفال ليس بينهم أي صلة قرابة وكانوا يشكون من سحنة خاصة أي ملامح وجه مميزة وتأخر عقلي وتضيق في منطقة ما فوق الدسام الابهري للقلب وبعض الحالات ترافقت مع ارتفاع في كلس الدم.

متلازمة وليام Syndrome Williams

لاحظ وليامز أن فئة صغيرة من مرضاه الأطفال كانوا يتشابهون في عدة خصائص. فإضافة إلى إصابتهم بعيوب خَلقية في القلب كانت لهم ملامح وأشباه مميزة(مثل ارتفاع طرف الأنف إلى أعلى و صغر في الذقن) ولديهم ضعف في المهارات العقلية.وكان تضيق المنطقة التي فوق الصمام الأورطي(الأبهر) مباشرة اكثر المشكلات القلبية شيوعا بينهم (Supravalvular aortic stenosis).ومنذ ذلك الوقت، لاحظ الأطباء أعراض أخرى في وقت مبكر من العمر. ففي السنة الأولى من العمر، قد يجد هؤلاء الأطفال صعوبة في الرضاعة وقد يعانون من "مغص في المعدة" والإمساك. كما يتصف الكثير منهم بشدة الحساسية للضوضاء والأصوات العالية. وبعضهم لدية فتق في اسفل البطن(فتق الصفاق).ويرتفع عند العديد منهم ارتفاع في مستوى الكالسيوم في الدم.

وعند البلوغ قد تخشن أصواتهم ويبدون متأخرين في نموهم الجسمي وقصر– بعض الشيء – في طول القامة. .يصحب ذلك تأخر في الجلوس والمشي فهم يبدؤون المشي في المتوسط في سن ٢١ شهرا ، وغالبا ما تكون حركات أيديهم الدقيقة ضعيفة بعض الشيء. وعند مقارنتهم بنظائرهما، ويبدو أنهم يشيخون في وقت مبكر (فيشيب شعرهم وتتجعد بشرتهم على سبيل المثال في وقت مبكر نسبيا).

ما هي نسبة حدوث الحالة:

حالة واحدة لكل ٠٠٠ ٢٠ ولادة

يصيب الذكور والإناث

جميع مناطق ودول العالم بنفس النسبة تقريباً

ليس هناك زيادة في تكرار الحالة مع وجود طفل مصاب لدى العائلة

المصاب لديه أحتمالية ٥٠% لينقل المورث لأبناءه وبناته

الأسباب

في عام ١٩٩٣ اكتشف الأطباء أن سبب متلازمة وليامز هو فقدان قطعة صغيرة جدا من إحدى نسختي الكروموسوم (الصبغة)رقم سبعة. ويتوقع أن هذه القطعة المفقودة تحتوي على حوالي ١٥ مورث(جين) أو أكثر. ويتوقع الأطباء أن استكشاف هذه المورثات قد يعطي تفسير للكيفية التي تؤثر هذه المورثات على قدرات الإنسان وسلوكياته بشكل عام وعلى أطفال متلازمة وليامز بشكل خاص.

ووجد أن التضيق في الشريان الأورطي نشاء من طفرة في مورث يدعى ايلاستين **Elastin**(وتعني بالعربية بالمورث المرن) وينتج هذا المورث بروتين يسمى بنفس الاسم ويدخل في تكوين الأنسجة الضامة التي تدعم جدران العديد من الأوعية الدموية والأربطة والجلد(وهذا يفسر ضيق الشريان الأورطي و مرونة المفاصل والفتق وتجعد البشرة في وقت مبكر في هؤلاء الأطفال). ومن الواضح اليوم أن الطفرة في مورث ايلاستين تحدث في نحو ٩٥فى المائة من مرضى متلازمة وليامز.

ولكن هذه الطفرة في مورث ايلاستين لا تفسر العلامات السلوكية والمعرفية والعقلية لهؤلاء الأطفال.ولذي يؤكد هذه الشكوك هو حدوث هذه الطفرة في مورث ايلاستين في أطفال لديهم تضيق في ضيق الشريان الأورطى (في المنطقة التي تلي الصمام الأورطي)ولكن ليسوا مصابين بمتلازمة وليامز(أي ليس عندهم الأشباه ولا المميزات التي تحدث لأطفال متلازمة وليامز).إن مجرد النقص في ايلاستين فقط لا يفسر جميع أعراض متلازمة وليامز.فربما هناك مورثات أخرى في نفس المنطقة من كروموسوم سبعة.

كشف النقاب عن العديد من تلك الجينات الموجودة في الذراع الطويلة من كروموسوم.٧، ومن بينها مورث يدعى" ليم**LIM-kinase I**" والذي ينشط في الدماغ، وهذا يشير إلى إمكانية تأثيره في نمو الدماغ وقيامه بوظائفه. ولكن الوظائف الدقيقة التي تقوم بها بروتين هذا المورث فغير معروفة،وقد يمكن الكشف عنها في السنوات القليلة القادمة. اقترح الدكتور إيوإنت وزملاؤها أن (**I LIM-Kinase**ا) قد يؤثر في المقدرة على إدراك العلاقات الحيزية (وهي القدرة على تمييز بين الأشياء وعلاقتها بين

بعضها البعض من ناحية الحيز أو المكان الذي تكون فيه)المكانية) **spatial**. وقد يساعد هذا الدور الوظيفي لمورث "ليم" على تفسير سبب صعوبة رسم أشياء شائعة بسيطة من الذاكرة بشكل مضبوط لدى أطفال متلازمة وليامز.وعلى نحو ما، فإن هذه الميزات تعني بشكل عام أن النقص في كروموسوم ٧ في متلازمة وليامز يستثني بشكل رئيسي النصف الأيسر للدماغ (وهو المنطقة الأهم بالنسبة للغة لدى الغالبية العظمى من الناس) ويعطل نصفها الأيمن (وهو نصف الكرة المخية الأهم للإدراك المكاني الإبصاري **visual – spatial perception** . ولكن ليس الأمر بهذه البساطة،فالقدرة التعبيرية الانفعالية **emotional expressiveness** هي أحد المهارات التي يجيدها هؤلاء الأطفال تعتبر من وظائف نصف الدماغ اليمن.

وهناك جين آخر في نفس المنطقة من كروموسوم ٧و ويسمى"ار اف سي" **RFC2**(اختصار للحروف الأولى من اسمه).وينتج هذا المورث نوع من البروتين له علاقة بنسخ (**Replication**) الدنا ،ولكن إسهامه في متلازمة وليامز لم يثبت حتى الآن. إن الفهم الوراثي لمتلازمة وليامز لم يكتمل بعد .ومع ذلك، فاكتشاف الطفرة في كروموسوم رقم ٧ يطمئن الأمهات أن حالات أطفالهن لم تسببها أشياء فعلنها او لم يفعلنها أو قصرن في فعلها أثناء الحمل. فهذه الطفرة حدثت في الحيوان المنوي أو البويضة التي خلق منها الطفل. كما تطمئن هذه المعلومة أشقاء لأصحاء لهؤلاء الأطفال ا بأنهم يحملون نسخ سليمة من كروموسوم ٧ وخالية من الطفرة.(لأنه من المفترض ان يصاب كل شخص لدية الطفرة)، ولذلك فإن أي أطفال ينجبونهم لا يزيد احتمال إصابتهم بالمتلازمة على أي أطفال آخرين.

إن البحوث المتعلقة بمتلازمة وليامز ا مازالت في بدايتها حتى الآن، ولكن ما أنجز جعل الباحثين ينظرون إلى الأفراد "المتأخرين عقليا " بمنظار جديد. وتظهر دراسة متلازمة وليامز عن قرب أن الدرجات المنخفضة لحاصل ذكاء المصابين بها قد تحجب عن العيان وجود قدرات مثيرة لديهم، كما تنبه إلى أن أفرادا آخرين ممن وصفوا بالضعف العقلي ربما كانوا يمتلكون قدرات كامنة خبيئة تنتظر كشف النقاب عنها. ولن يتم ذ لك إلا إذا تكلف الباحثون والمجتمع عناء البحث عن هذه المواهب وصقلها.

التشخيص:

علامات الحالة قد لا تكون واضحة، وقد تمر سنوات عديدة قبل القيام بتشخيصها

لا يعتمد في التشخيص على العلامات الظاهرة بل يحتاج إلى اختبارات خاصة

يتم التشخيص من قبل طبيب الأطفال وطبيب الأمراض الوراثية

يتم التشخيص عن طريق فحص الكروموسومات، وفحص التهجين الفلوري الموضعي (FISH) Fluorescent in situ hybridization، ويكون هذا الفحص إيجابي (غير طبيعي)في حوالي ٩٥ % من الأطفال المصابين بمتلازمة وليامز

زيادة التكلس في العظام، العمود الفقري، قاعدة الدماغ

الأعراض المرضية :

العلامات الرئيسة العامة لمتلازمة ويليامز هي :

نقص الوزن عند الولادة، قلة النمو بعد الولادة

ملامح الوجه مميزة

التخلف الفكري البسيط الى المتوسط

صعوبة النطق والكلام

زيادة نسبة الكالسيوم في الدم

مشاكل القلب والجهاز الدوري

مشاكل التغذية

المغص المتكرر في المواليد

مشاكل الأسنان : قد تغيب بعض الاسنان بشكل كامل، الاسنان ناقصة التصنع

عيوب الكلى: تشوهات كلوية مثل تكلس الكلية، عدم تناظر في حجم الكليتين، كلية وحيدة ومتوضعة في الحوض، رتج مثاني وتضيق في الاحليل، جذر مثاني حالبي

الفتاق: فتق السرة وفتق اربي

فرط حساسية للصوت

مشاكل الجهاز الحركي – العظام والعضلات

التكيف الاجتماعي والمشاكل النفسية

ضعف النمو والتطور الحركي والفكري، صعوبات التعلم، ضعف التركيز

سجلت حالات قليلة من الوفيات اثر التخدير العام

ملامح الوجه مميزة :

يمكن القول أن أغلب الأطفال المصابين يتشابهون في ملامح الوجه المميزة، ولكن في الكثير من الحالات لا يمكن تمييزها ومعرفتها ، وتحتاج إلى متخصص، فالأطفال عادة ما يشبهون والديهم في الكثير من السمات، وعادة ما تزداد هذه العلامات مع التقدم في العمر، ومن هذه العلامات:

صغر حجم الرأس عند الولادة **microcephaly**

الشكل المميز للوجه **elfin**

الأنف صغير، انخفاض قاعدة الانف

الشق الطولي اعلى الشفة العلوية يكون طويلا **long philtrum**

الفم المفتوح والشفاه الغليضة

الذقن صغير

تورم حول العينين ، طية جانب العين من جهة الانف

العينين زرقاء أو خضراء

عدم التحكم في عضلات الوجه والفم

مشاكل القلب والجهاز الدوري :

التشوهات القلبية موجودة غالبا لدى المصابين بمتلازمة ويليامز ، واهمها :

عيوب في صمامات القلب (ضيق المنطقة التي فوق الصمام الأورطي– الأبهر) **supravalvular aortic stenos**

تضيق الشريان الرئوي **pulmonary arteries**

عيوب خلقية في الفتحات ما بين الاذينتين وما بين البطينين

بشكل اقل قد يكون هناك تضيق في الشريان الكلوي و ارتفاع في التوتر الشرياني

زيادة نسبة الكالسيوم في الدم :

لوحظ أن نسبة من الأطفال المصابين بمتلازمة ويليامز لديهم أرتفاع في نسبة الكالسيوم في الدم، ولكن نسبة حدوثه غير معروفة، كما أن الاسباب لحدوث هذه الزيادة غير معروفه، تلاحظ هذه الزيادة بعد السنة الثانية من العمر، هذه الزيادة في نسبة الكالسيوم في الدم ممكن أن تؤدي إلى المغص المتكرر وآلام البطن، وقد يحتاج الطفل إلى العلاج الغذائي والدوائي، وفي أغلب الحالات يختفي هذا الارتفاع من تلقاء نفسه، ولكن يجب متابعة الحالة.

نقص النمو والتغذية :

يلاحظ أن الكثير من المواليد يكونوا ناقصي النمو عند الولادة مقارنة بأخواتهم، كما يلاحظ نقص الزيادة في الوزن في السنوات الأولى من العمر، مما قد يستدعي البحث عن أسباب نقص الوزن والنمو، كما يلاحظ ضعف وصعوبة التغذية قد تعزى لضعف العضلات ، ولكن عادة ما تتحسن مع مرور السنوات.

الجهاز الحركي:

حركة المفاصل غير كاملة

نقص في تصنع الأظافر

تشوهات العمود الفقري و اهمها الحدب والجنف

المنعكسات الوترية زائدة النشاط

شلل الحنجرة

نقص تصنع الرحى و التحام عظم الكعبرة مع عظم الزند

التطور الفكري – الاجتماعي – الحركي :

أغلب الأطفال المصابين بمتلازمة ويليامز لديهم درجة من درجات التخلف الفكري والحركي، وأن كان هناك تشلبه بينهم فهناك اختلاف كذلك ، ومن أهم العلامات لديهم:

مستوى الذكاء متوسط

مشاكل التحصيل الدراسي

تتركز صعوبات التعلم لديهم في مجال القراءة والكتابة والحساب

ضعف التركيز

ضعف خفيف في التكيف الاجتماعي

الوظيفة الادراكية والحركية متأثرة اكثر من الكلام و الذاكرة و اللغة

تأخر المشي، الكلام، التدريب على الحمام

مسالمين، شخصيتهم ودودة و مهذّبة، حسن المخالطة، وكثرة الحديث.

ومتميزين وبشكل واضح بعض المجالات، في التحدث، التعرف على الوجوه

وفرة من المفردات اللغوية – قد تضلل المعلمين فتجعلهم يعتقدون أن لدى هؤلاء الأطفال مهارات فكرية

موهبة موسيقية فذة، فيصغون إلى الموسيقى ويغنون ويعزفون على الآلات بشكل مدهش

العلاج:

حتى الآن لا يوجد علاج لتعديل النقص في الكروموسوم

المتابعة الطبية للأعراض المصاحبة مثل أمراض القلب والكلى وغيرها

قياس ضغط الدم بشكل دوري

قياس مستوى الكالسيوم بشكل دوري

يجب التركيز على صقل مهارات الطفل التعليمية و تدريبه و تعليمه

المتلازمة (١٩)

متلازمة بيير روبين)



ماذا تعرف عن متلازمة بيير روبين؟

متلازمة بيير روبن عند الطفل منذ الولادة، إذ يملك الطفل فكاً سفلياً صغيراً ولساناً متراجعاً للخلف نحو الحلق ويعاني من صعوبةٍ في التنفس.

وتبلغ نسبة انتشارها حوالي ١ من كلِّ ٨٥٠٠ طفلٍ حيّ، وتنتشرُ بنفس النسبة عند الذكور والإناث إلا في أحد الأشكال الوراثية المرتبطة بالجنس.

الأسباب:

لا يُعرفُ السّببُ الحقيقيُّ الكامنُ وراء هذه المتلازمة، وربما تكون جزءاً من العديد من المتلازمات الوراثية. ويُعتقدُ أنَّ نمط الوراثة في هذه المتلازمة هو من النمط الجسدي المُتنحي **autosomal recessive** ويوجد نمطٌ آخرُ مرتبطٌ بالجنس يترافق مع تشوهاتٍ قلبيةٍ وتشوهاتٍ بالقدم **clubfeet**.

وتوجد ثلاث نظرياتٍ لتفسير هذه المتلازمة:

– النظرية الميكانيكية: وهي الأكثر قبولاً، تبدأ هذه المتلازمة بنقص تصنُّعِ الفك السفلي مما يجعل اللسان مرتفعاً في جوف الفم وينتج عنه انشقاقُ الحنك بسبب منعِ انغلاقِ جزئيه. وقد يلعب نقصُ السائلِ الأمنيوسي دوراً في هذه الآلية، إذ يسبب نقصُ السائل تشوهاً في شكل الذقن وتراجعاً بالتالي للسان ومنعاً لالتحام طرفي شراع الحنك.

– نظرية النضج العصبي: لُوحظ وجودُ تأخرٍ في النضج العصبي من خلال تخطيط العضلات الكهربائي **electromyography** في عضلات اللسان والسويقات البلعومية والحنك، كما لُوحظ وجودُ بطءٍ في النقل العصبي في العصب تحت اللسان. ويَدعمُ هذه النظريةَ تحسُّنُ الحالة التلقائي مع العمر.

– نظرية الخلل العصبي في الدماغ البيني **rhombencephalic dysneurulation**: إذ يرتبط تنظيم النورونات في الدماغ البيني بالمشاكل الكبرى في تطور الأعضاء.

الأعراض:

– انشقاق الحنك الرخو **soft palate cleft**.

– ارتفاع قبة الحنك **high arched palate**.

– صغر حجم الفك السفلي وصغر الذقن: بنسبة ٩١%، وتُحلُّ هذه المشكلة مع تقدُّم العمر حيث يَصِلُ الفك لحجمه الطبيعي بعمر ٥-٦ سنوات.

– تراجع الفك السفلي نحو الخلف.

– تكرُّر الإنتاناتِ الأُذُنية بنسبة ٨٠% والتشوهاتِ الأذنية ونقصِ السمع من النوع التوصيلي غالباً.

– فتحةٌ صغيرةٌ في سقف الفم قد تسبب نُوَبَ شردقةٍ وارتجاعَ الأطعمة إلى الأنف.

– وجود أسنانٍ في فم الطفل منذ ولادته.

– كبر حجم اللسان بالمقارنة مع الفك الصغير.

وقد تترافق المتلازمة مع تظاهراتٍ أخرى عينيةٍ وقلبيةٍ وتشوهاتٍ بالجهاز الهيكلي والعصبي.

– تخلف عقلي إما نتيجة لعدم وصول الاوكسجين للدماغ أو لأسباب أخرى (تشوهات دماغية).

الفحوص والاختبارات:

يمكن تشخيص هذه المتلازمة عبر الفحص السريري فقط. وتفيد استشارة أخصائيي الوراثة في نفي المشاكل الأخرى المرتبطة بهذه المتلازمة.

.

العلاج:

في معظم الحالات فإن المعالجة المحافظة والمراقبة المستمرة كافيةٌ.

يُمنع وضعُ الأطفال المصابين بهذه المتلازمة على ظهورهم لمنعِ تراجع اللسان إلى الخلف وسدِّ الطرق الهوائية. ويُنصح باعتماد الوضعية البطنية **prone** للطفل، وتتم المحافظة على التهوية عبر مجموعةٍ من الإجراءات كالقُنيَّات الهوائية الفموية والقناع الحنجري والأنابيب الأنفية البلعومية والتنبيب لمدة قصيرة (أقل من أسبوعين).

يجب أن يتمَّ إطعام الطفل بحذرٍ شديدٍ لتجنُّب الشّرَق (الغُصة) أو استنشاق الأطعمة إلى الطريق الهوائي. ويمكن تجنُّب هذه الاختلاطات عبر تغذية الطفل وهو في وضعية الجلوس وقد يتم اللجوء للتغذية عبر أنبوبٍ أنفيٍّ معدي أو فموي معدي وقد نلجأ أحياناً لتفميم المعدة **gastrostomy**.

العلاج الجراحي: وتلعب شدةُ المشاكل التنفسية الدورَ الرئيسي في اتخاذ القرار الجراحي وتليها مشاكل التغذية.

وعلى الرغم من وجود عددٍ كبيرٍ من التداخلات الجراحية المذكورة إلا أن خزع الرغامى **tracheostomy** يبقى أشيعَها. (إجراءُ فتحةٍ مباشرةٍ في العنق إلى الرغامى).

كما يتم التداخل الجراحي على انشقاق شراع الحنك غالباً بعمر ٦–١٨ شهر، وحالما يتم تصحيح مشكلة الحنك يمكن الوقاية من الاختلاطات الأذنية ومعالجة نقص السمع التوصيلي عند الطفل عبر وضعِ أنابيبِ تهويةٍ في غشاء الطبل.

الإنذار:

قد تتحسن مشاكل الإطعام والشَّرَق مع تقدُّم الطفل بالعمر نتيجةً لنموِّ الفك السفلي. ويبقى الخطر الأكبر ناتجاً عن عدم حماية الطرق الهوائية.

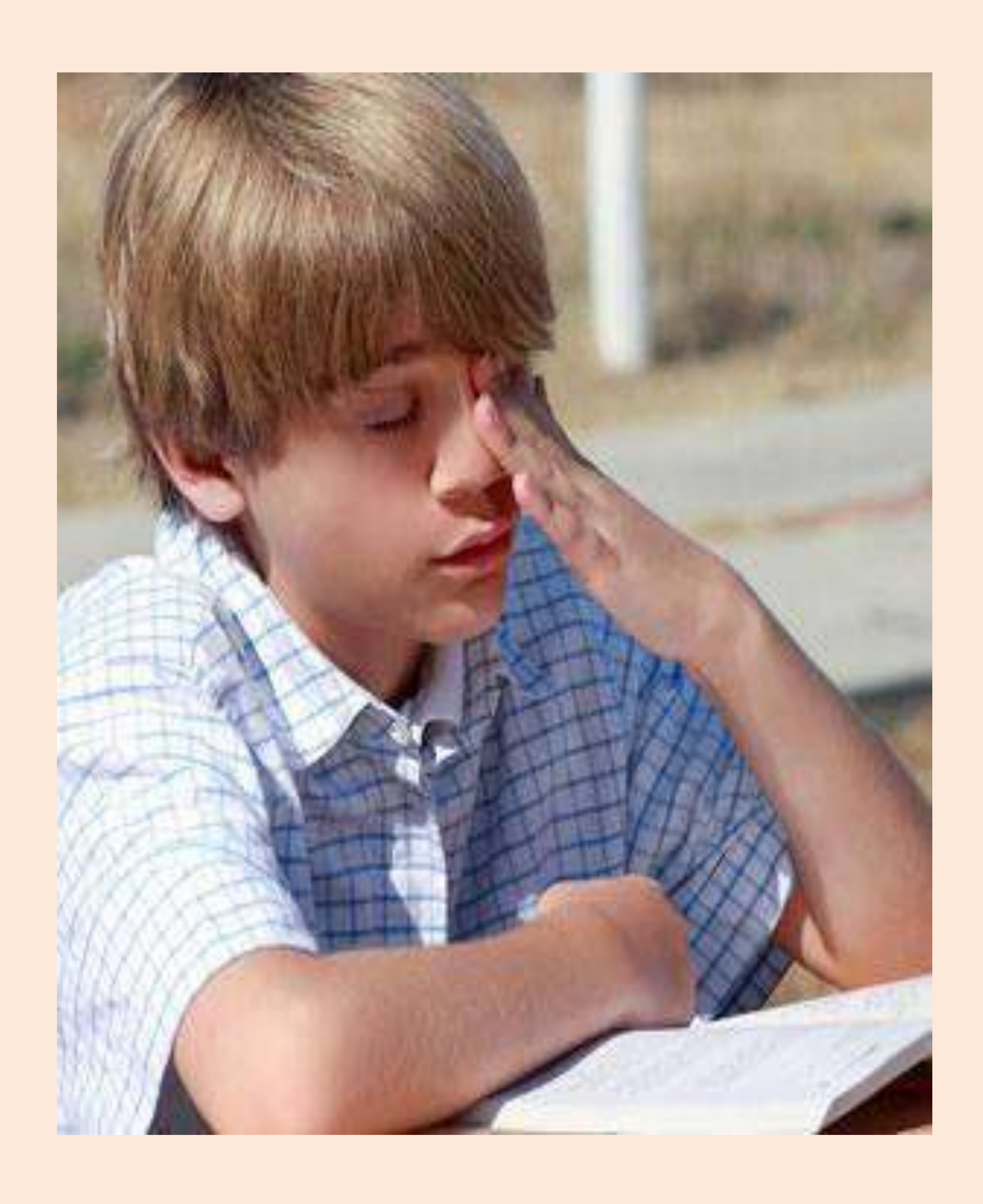
الاختلاطات:

- صعوبة التنفس وخصوصاً أثناء النوم.
- نُوَب الشَّرَق.
- قصور القلب.
- الموت.
- صعوبة الإطعام.
- نقص الأكسجة والأذيات الدماغية (التالية لصعوبة التنفس).
- ارتفاع التوتر الرئوي.

المتلازمة (٢٠)

متلازمة الحاسسية الظلامية

متلازمة أيرلين



ماذا تعرف عن متلازمة الحاسسية الظلامية أو متلازمة أيرلين؟

هي اختلال وظيفي في الإدراك يؤثر على قدرة الشخص في أمور كثيرة منها القراءة والكتابة والرؤية بوضوح. ورغم أن السبب الرئيسي ليس له علاقة بضعف النظر ومشاكله من الناحية الطبية، إلا أن مصادر الضوء من جهة والصفحة المطبوعة بالأسود بشكل خاص من جهة أخرى تحدثان تداخلا لدى الفرد يجعله يرى الصفحة مشوهة، وبخاصة عندما تكون الإضاءة قوية أو عند القراءة تحت ضوء "النيون". وقد تم إكتشاف هذه المتلازمة من قبل الأمريكية "هيلين ايرلين" منذ ثلاثين سنة حين أكتشفت بالصدفة تحسن قراءة بعض الأفراد الذين كانوا يعانون من مشكلات في القراءة عندما أستخدمت شفافيات ملونة للمادة القرائية

وتعتبر متلازمة الحساسية الضوئية والمعروفة بمتلازمة "ايرلين" من الموضوعات التي يثار حولها جدل عنيف فيما يتعلق بحقيقة وجودها من جهة ومن حيث تشخيصها وعلاج الأفراد المصابين بها من جهة أخرى.

وتسبب هذه المشكلة خلل فى الإدراك ما تؤثر على التقدم والتحصيل والأداء الأكاديمى بسبب الإجهاد فى القراءة والتي تتدرج من الأعراض الخفيفة الى الشديدة وينتشر علاج المصابين بها فى حوالى ٤٥ دولة وتم التحقق من صحتها علمياً من خلال الأبحاث العلمية على مدار الثلاث عقود الماضية.

كذلك يعاني المصاب صعوبة في تمييز وجوه الآخرين ولهذا السبب لا يستطيعون تذكر أسماءهم ويؤثر ذلك حتماً على قدرتهم على إكتساب أصدقاء.

وتوضح المستشارة التعليمية اليمنية "منن أحمد" والحاصلة على أول ترخيص عربي لتشخيص متلازمة ايرلين من ايرلين الأمريكية بأن المصابين بهذه الحساسية لا يرون الصفحة المكتوبة بنفس الطريقة التي يراها القراء الأكفاء، فالمصابين لديهم صعوبة في المعالجة الفعالة لأمواج الضوء الأبيض، فعندما ينظر الإنسان الى الكتابة بالأسود على خلفية بيضاء يبدو أن ترددات الضوء المنعكسة عن الصفحة تسبب تعباً سريعاً للعينين ما يؤدي الى مشكلات بالقراءة ولهذا توضع الشفافيات الملونة على صفحات القراءة عن طريق المُشخص المسؤول.

وتضيف المستشارة منن أن المتلازمة تؤثر على نفسية وسلوك الطالب الذي يعاني من شعور سيئ تجاه نفسه لأنه غير قادر على مواكبة زملائه في القراءة والكتابة ويجد صعوبة في إنجاز المهام المناطة اليه دون أن يدري سبب إخفاقة بالرغم من محاولاته المتكررة، فتصبح الدافعية للتعليم متدنية ويبدأ بالنظرة

السلبية تجاه نفسه ومدرسته وبالتالي العملية التعليمية برمتها، كذلك تعرض المصاب لآلام في الرقبة والإصابة بالغثيان والمغص.

عناصر تناذر الحساسية الضوئية

الحساسية للضوء: حيث يقرأ الشخص في ضوء ضعيف وينزعج من الوهج.

صعوبات ثبات الطباعة: وهذه المشكلة تؤثر عليه في القراءة والكتابة فهو عادة ما يكرر قراءة ما فرغ منه، أو يتوقف عدة مرات أثناء القراءة، أو يتخطى كلمات أو أسطرا حتى إنه يحذف الكلمات الصغيرة.

لا يستطيع القراءة لفترات تزيد على ساعة، ويستمر في تقريب الكتاب وإرجاعه أو تحريك رأسه إلى الأمام والخلف، وقد يقرأ بشكل بطيء ومتردد، ويمكن أن يستخدم اصبعه لتتبع الكلمات، كما أن الاستيعاب والفهم يزدادان سوءا خلال القراءة، لذا يلجأ للفهم عن طريق السمع أكثر من الفهم عن طريق النظر.

الكتابة: ويكتب تصاعديا أو تنازليا (بشكل مائل)، وتكون الفراغات بين الكلمات أو الأسطر وحتى الحروف في الكلمة الواحدة غير متساوية، ولا يستطيع ترتيب الأرقام بشكل أعمدة صحيحة.

تمييز المدى محدود والإدراك ضعيف للعمق، حيث يجد صعوبة في صعود الدرج أو نزوله خاصة الدرج الكهربائي.

يصعب عليه التقاط الأشياء مثل الكرة، ولديه صعوبة في ركن السيارة ويصطدم بحواف الطاولات عند المسير.

صعوبة المحافظة على الانتباه والتركيز: حيث يبدو زائد الحركة خلال العمل المدرسي.

الأعراض التي تظهر على مريض تناذر الحساسية الضوئية:

الصداع

حرقة في العينين

فرك العينين باستمرار أثناء القراءه

الشعور بالنعس أثناء القراءه وعدم المقدره على المتابعه

يشعر بأن الكلمات تختفي، وقد تصبح مزدوجة وغير واضحة وفي بعض الأحيان يشعر بأن الكلمات تقع أو تتحرك أو ثمة هالة حولها

وهذا ينعكس بشكل سلبي على شخصية المريض وتقديره لذاته، حيث يشعر بأنه أقل من الآخرين ذكاء ومقدرة.

وأظهرت الإحصاءات أن ١٢% من المجموع الكلي للقارئين الجيدين يعانون من درجة بسيطة إلى متوسطة من تناذر الحساسية الضوئية، كما أظهرت أن ٤٦% من الأشخاص الذين يعانون من صعوبات القراءة يصنفون تحت بند صعوبات التعلم هم يعانون من تناذر الحساسية الضوئية.

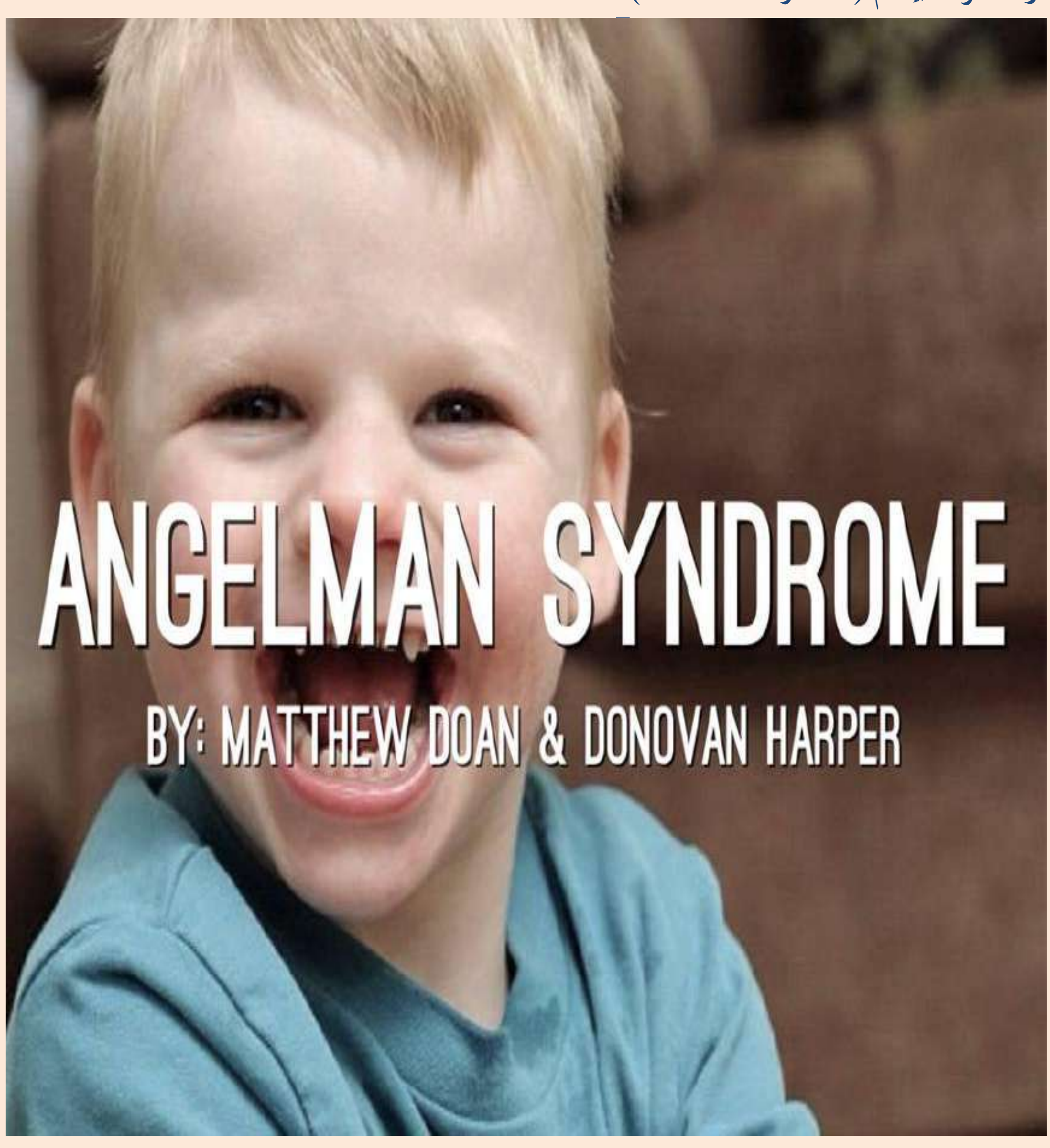
حلول العلاج

بعد تجارب وأبحاث استمرت على مدار خمسة وعشرين عاما تقريبا استطاعت جمعية (IRLEN SYNDROM) تقديم ما يسمى بالشفافيات وتقنية الفلاتر، وكليهما يعمل على تحسين قدرة الأشخاص على القراءة والكتابة والتخفيف من الإجهاد والتعب والصداع والقدرة على زيادة التركيز والانتباه والتخفيف من الأعراض.

المتلازمة (٢١)

متلازمة انجلمان

أو ماتعرف بإسم (المتلازمة الضاحكة)



ماذا تعرف عن متلازمة انجلمان ؟

هي اضطراب وراثي نتيجة خلل جيني يحدث في الجين الموجود في كروموسوم ١٥. وهذا الجين يسمى **UBE3A gene** حيث يكون هناك نقص في هذا الجين المورث من الأم أو يحدث تغير **mutation** في هذا الجين المورث من الأم فيصبح موجود لكنه غير عامل أي كأنه غير موجود فلا يؤدي وظيفته.

وقد قام الطبيب الانجليزي انجلمان **Harry Angelman** بنشر بحث عام ١٩٦٥ عن ثلاث حالات لا يوجد بينهم صفة القرابة ، أسماهم الأطفال الدمى **Puppet Children** ، تشترك في صفات محددة وهي : صفات وملامح متشابهة ، التخلف الفكري، نوبات أفراط في الضحك، نوبات الصرع، طريقة خاصة في المشي.

و تعتبر متلازمة أنجلمان مثالا كلاسيكيا على البصم الجينومي و الذي هو ظاهرة تَّخَلُّقيةِ مُتَوالِية (أي أن التغيرات الوظيفية في الجينوم ليست بسبب تغير تسلسل النوكليوتيدات) حيث التعبير عن جين معين يعتمد على كونه قد وُرث من الأب أم الأم. العامل المسبب لهذه المتلازمة هو حذف أو تعطيل الجينات الموجودة على الصِبْغِيّ رقم ١٥ الذي تم وراثته من الأم، في حين أن النسخة الموروثة من الأب تكون ذات تسلسل طبيعي إلا أنه يتم بصمها (عن طريق إضافة مجموعات الميثيل(، و بالتالي عدم تفعيلها. أما متلازمة برادر ويلي، و التي تصنف بأنها شقيقة متلازمة أنجلمان، فإن سببها هو خسارة مماثلة في الجينات الموجودة على كرموسوم رقم ١٥ الموروثة من الأب و ليس الأم. و في هذه الحال، فإن النسخة الموروثة من الأم هي التي يتم بصمها و بالتالي عدم تفعيلها.

سميت متلازمة أنجلمان بهذا الأسم نسبة إلى طبيب الأطفال البريطاني هاري أنجلمان و الذي قام بوصفها لأول مرة في عام ١٩٦٥ . حيث كانت تسمى قبل ذلك بمتلازمة الدمية السعيدة، و لكن لم تعد هذه التسمية مستساغة. كما تم تسمية المصابين بهذه المتلازمة بال "ملائكة" و هو اسم مشتق من اسم المتلازمة (حيث أن كلمة أنجل تعني ملاك باللغة الإنجليزية)، و يؤكد ذلك ما يظهر عليهم من وداعة و سعادة ظاهرتين .

الأسباب:

الحالة غير وراثية ولكن طفرة جينية

حالة تعتبر نادرة ، ونسبة حدوثها حالة لكل ٣٠.٠٠٠ ولادة حية

ينتج بسبب قطع أو نقص في طرف الصبغي رقم ١٥ الجزء q11-q13

نقص المورث UBE3A

غالباً ما يكون النقص في الكروموسوم المورث من الأم

اذا كان النقص في المورث من الأب فإنه يؤدي لمتلازمة برادر ويلي Prader-Willi Syndrome، ولكن أكتشف أختلاف بسيط في المكان للمورث

التشخيص:

الأعراض المرضية والتي يمكن ملاحظتها بين عمر الثالثة والسابعة من العمر

تحليل الكروموسومات

تقنية التهجين الفلوري للكروموسوم FISH

أختبار دي-أن-أي DNA وأختبار المورث الخاص UBE3A

الأشعة المقطعية CT brain وارنين المغناطيسي للدماغ MRI طبيعي

التحاليل الكيماوية للدم طبيعية

الأعراض المرضية :

تأخر في النمو، وظيفيا شديدة

صعوبة في النطق، استخدام قليل جدا للكلمات.

مهارات الاتصال المستقبلة و غير اللفظية أفضل من المهارات اللفظية

اضطراب في التوازن أو الحركة

ترنح في المشية و حركات رعاشية في الأطراف

سلوك فريد من نوعه: كثرة الضحك و االابتسام و سلوك سعيد؛ شخصية سهلة الانفعال، خفقان اليدين، سلوك حركي مفرط مع انتباه يدوم لفترة زمنية قصيرة.

نمو متأخر و غير نسبي لمحيط الرأس و الذي يؤدي الى صغر الرأس (مطلق أو نسبي) في السنة الثانية من العمر.

نوبات، تبدأ في أغلب الأحيان دون سن الثالثة.

تخطيط كهربائي للدماغ غير طبيعي ذات موجات بمدى كبير و حسكة بطيئة.

الحوَل

نقص في تصبغ الجلد والعينين

دفع اللسان للأمام و اضطرابات في المص و البلع

ردود فعل وترية منعكسة ذات نشاط مفرط

مشاكل في الإطعام في مرحلة الطفولة

رفع و ثني اليدين أثناء المشي

بروز الفك السفلي

زيادة الحساسية للحرارة

فم واسع وأسنان متباعدة

اضطراب في النوم

ترويل متكرر ، ولسان جاحظ

انجذاب للماء

الإفراط في سلوكيات المضغ و التكلم

أسفل الرأس مسطح

كفوف ملساء

الصفات الجسمية:

ملامحه طبيعية عند الولادة

صغر حجم الرأس بعد عمر السنتين

العينان حادتان

فم واسع مبتسم

سيلان اللعاب، خروج اللسان

الجزء الأوسط من الوجه ناقص النمو

نتوء الاسنان

الحول

في مرحلة الشباب يستطيل الوجه وتصبح الصفات أكثر وضوحاً

حساسية من ارتفاع حرارة الجو

نوبات أفراط في الضحك :

نوبات متكررة ومفرطة

سرعة الاستثارة

تصفيق باليدين

فرط الحركة

نوبات الصرع :

تظهر النوبات الصرعية في الطفولة المبكرة – السنة الثالثة – وعادة ما تختفي مع البلوغ

يمكن حدوث نوع أو أكثر من أنواع الصرع : الصرع العام، الصرع الجزئي، الشرود المفاجيء

تؤثر على ٨٠% من الحالات

تظهر على شكل نوبات من الارتعاش

عادة يتم السيطرة عليها بأدوية الصرع

رسم المخ **EEG** غير طبيعي

الصرع ينتج نتيجة نقص مادة **GABA** ، والمورث الخاص بها موجود على الكروموسوم رقم ١٥، هذه المادة كابحة لنشاط المخ

المشي والحركة والإتزان :

حركات غير طبيعية للجذع والأطراف يمكن ملاحظتها منذ السنة الأولى من العمر الحركات الإرادية غير متزنة

عدم الإتزان في المشي

المشي على أطراف الأصابع

في بعض الأطفال ، زيادة الحركات غير الارادية قد تمنعهم من الحبو والحركة والمشي

العلاج

لا يوجد علاج لخلل الكروموسومي، لذلك لا يوجد علاج شافي تماما من متلازمة أنجلمان. ويتضمن العلاج فقط التخلص من الأعراض التي تصاحب المرض ومنها:

الأدوية لعلاج الصرع.مثل الفالبوريت valproic acid (e.g.,Depakote)، توبيرامات (توباماكس Topamax)، التجراتول Tegretol) carbamazepine)، كلونازيبام Klonopin) clonazepam).

علاج طبيعي

لمساعدة الطفل على التغلب على مشاكل المشي والحركة.

علاج اتصالي Communication therapy من خلال برامج للغة والتخاطب. من خلال برامج لتعديل السلوك والتخلص من فرط الحركة و المشاكل الأخرى للتواصل بشكل جيد مع المحيطين به.

علاج سلوكي

من خلال برامج لتعديل السلوك والتخلص من فرط الحركة و المشاكل الأخرى للتواصل بشكل جيد مع المحيطين به.

المصابون بمتلازمة أنجلمان عموما أشخاص سعداء وقانعون، يحبون الاتصال البشري واللعب و تظهر لديهم رغبة عميقة للتفاعل الشخصي مع الآخرين. الاتصال يمكن أن يكون صعباً في البداية، لكن مع نمو الأطفال، تتشكل لديهم شخصية محددة، مما يمكن الآخرين من فهمهم والتواصل معهم. هذا ويميل المصابون إلى تطوير مهارات غير لفظية قوية (لغة الإشارة) للتعويض عن الاستخدام المحدود للكلام. ومن المسلم به على نطاق واسع أن فهمهم للاتصال الموجه لهم أكبر بكثير من قدرتهم على الرد حيث أنه لا تتطور لديهم أكثر من ٥-١٠ الكلمات، إن وجدت على الإطلاق.

النوبات و الضحك المفرط تنتجان عن متلازمة أنجلمان، و هذا عائق كبير للتشخيص المبكر.

برامج لغة وتخاطب خدمات تاهيلية

المتلازمة (٢٢)

متلازمة ويفر



تعرف أيضاً بمتلازمة ويفر سميث وهي مرض خلقي شديد الندرة مُصاحَب بنمو سريع يبدأ في مرحلة ما قبل الولادة ويستمر خلال سنوات الطفولة والشباب. تتميز المتلازمة بنضوج عظمي متقدم وعيوب عصبية، هيكلية ووجهية. وُصفت المتلازمة أول مرة بواسطة الدكتور دايفيد ويفر. وتتشابه المتلازمة مع متلازمة سوتو

العلامات والأعراض

يميل الأطفال المصابون بالمتلازمة إلى تشابه مظهرهم الخارجي ولا يشترط وجود كل تلك العلامات والأعراض في نفس الوقت في المريض وتشمل الآتي:

ضخامة الرأس

بروزالنتوء الذقني

أذان ضخمة

حول

نثرة طويلة.

فرط تباعد العينين.

تراجع الفك.

وجه مستدير في الطفولة.

الشق الجفني.

تشمل الصفات الأخرى جلد مترهل، رقيقة في أعماق مجموعة الأظافر، شعر رقيق، أضلاع قصيرة، الكوع محدود والإرشاد في الركبة

الأسباب

السبب الشائع لحدوث متلامة ويفر هو حدوث طفرات في الجين EZH2 الموجود على الكروموسوم السابع.

من الممكت أيضاً أن تحدث متلازمة ويفر نتيجة طفرات في الجين NSD1 الموجود على الكروموسوم الخامس.وظائف NSD1 ليست معروفة بشكل واضح، ولكن يعتقد أن يكون بمثابة عامل في التأثير على النسخ، والذي يحتوي على المجالات المعنية في التنظيم بوساطة الكروماتين أثناء النمو.

وجد أن معظم الحالات تكون فردية، مع عدم وجود تاريخ عائلي للمرض، على الرغم من أنه كانت هناك حالات قليلة في عائلات حيث تم توريثها عن طريق الوراثة الصبغية الجسدية السائدة

العلاج

لا يوجد شفاء من متلازمة ويفر. ولكن يمكن التحكم في الأعراض وعلاجها مع الاستشارة متعددة المجالات في كل من الاختصاصات الآتية: طب المخ والأعصاب ،طب الأطفال، جراحة العظام، الرعاية النفسية الحركية والاستشارة الوراثية.

ويمكن استخدام الجراحة لتصحيح أي مشاكل الهيكل العظمي. يعتبر العلاج الطبيعي والمهني أحد الخيارات للمساعدة في العضلات. علاج النطق غالبا ما يوصى به لتصحيح المشاكل المتعلقة بالكلام.

المتلازمة (٢٣)

متلازمة كورنيليا دي لانج)

أو متلازمة أقزام أمستردام



وتعرف ايضاً بإسم متلازمة بوشي

وهي اضطراب وراثي نادر يمكن أن يؤدي إلى شذوذ تنموي شديد. لأنه يؤثر على النمو البدني والفكري للطفل.وصفه الدكتور براشمان عام ١٩١٦م ،كمجموعة من الحالات تتميز بالشكل المميز للرأس والأطراف وقصر القامة، وعرفت بأقزام أمستردام، ثم تبعه مواطنه الهولندي طبيب الأطفال الدكتور كورنيلا دي لانج عام ١٩٣٣، والذي سميت هذه المتلازمة بإسمه، وكلاهما قام بالشرح عن صفات الحالة ومميزاتها التشخيصية.

الأسباب :

السبب غير معروف

نسبة حدوثها حالة لكل ١٠.٠٠٠– ٣٠.٠٠٠ ولادة حية

تصيب الأولاد والبنات بنفس النسبة

تصيب كل الأعراق والمجتمعات

أغلب الحالات تنتج عن طفرة وراثية، لعدم وجود مثل تلك الحالة في العائلة

يعتقد أنها تنتقل عن طريق الوراثة السائدة – وهو ما يعني أن عطباً في أحد الجينات يمكن أن يظهر الأعراض كاملة

يعتقد أن السبب في حدوث الحالة هو عطب في المورث **NIPBL gene**، الذي يقوم بصناعة بروتين يسمى **delangin**، وهذا المورث موجود على الكروموسوم رقم **chromosome 3 band q26-27**

اذا كان أحد الوالدين مصاب اصابة خفيفة ، فحسب الوراثة السائدة فإن أحتمالية ولادة طفل مصاب هي ٥٠%

اذا لم يكن هناك طفل مصاب في العائلة، فإن نسبة التكرار هي ٠.٥–١.٥ من الولادات اللاحقة فقط.

العلامات المميزة للحالة :

هناك العديد من العلامات الجسمية والتغيرات المصاحبة للحالة، ولكن ليس من المفترض وجود جميع تلك العلامات في كل الأطفال المصابين بالحالة، وفي ما يلي سنوجز العلامات المتكررة في أغلب الحالات ومنها:

نقص الوزن عند الولادة – أقل من ثلاثة كجم

البكاء بطريقة ضعيفة لدى المواليد

صعوبة التنفس والرضاعة لدى المواليد

زيادة توتر العضلات

قصر القامة

ضعف النمو

ضعف التطور الحركي والفكري

صعوبات في التغذية

علامات مميزة للرأس والأطراف

ضعف السمع

مشاكل بصرية : رأرأة العين، بعد النضر، قصر النضر

الترجيع المعدي

التشنج والصرع

عيوب خلقية في القلب

تخلف فكري – بسيط إلى المتوسط

تأخر النطق والتخاطب

عدم نزول الخصية

العلامات المميزة للرأس :

صغر حجم ومحيط الرأس

صغر حجم الحاجب، والتقاء الحاجبين سوياً

زيادة طول الرموش

كثافة شعر الرأس

قصر الرقبة

الأنف صغير

الشفة العليا صغيرة ومرتفعة للأعلى

الأسنان صغيرة ومتباعدة

الأذن صغيرة ومنخفضة

شق الحنك

العلامات المميزة للأطراف :

أختلاف حجم الأطراف، وقد يكون هناك طرف ناقص

صغر حجم اليدين والقدمين

التحام جزئي لأصابع القدمين الثاني والثالث

الأصبع الخامس في اليدين معوج

زيادة كمية الشعر في الجسم

تأخر النمو :

نقص الوزن عند الولادة

قصر القامة

ضعف النمو، ويكون سرعة النمو خاصة بهم

عادة ما يصلون للبلوغ كأقرانهم

عند البلوغ يكونون قصار القامة

التطور الحركي والفكري :

هناك أختلاف كبير بين المصابين بهذه الحالة في التطور الحركي والفكري، فالبعض لديهم تأخر شديد في حين نرى البعض الآخر بنسبة ذكاء طبيعية، والمصابين بتأخر شيديد نلاحظ لديهم تأخر في النطق والتخاطب، أما الحالات المتوسطة فيمكنهم الكلام في حوالي الخامسة من العمر، وعادة ما يستطيعون الحركة والمشي بعد سن الثانية.

المشاكل السلوكية :

هناك العديد من المشاكل، ومنها :

أيذاء الذات

عدم الاحساس بالارتياح والتضايق

بعض العلامات التوحدية، الانعزالية ، عدم التواصل مع الآخرين، الحركات المتكررة

عدم التفاعل مع الألم

النشط الزائد

صعوبة في النوم

التشخيص :

لا يوجد أختبارات أو تحاليل للتشخيص

التشخيص يعتمد على الأعراض والمميزات الجسمية

التحاليل :

هي الفحوص التي يمكن عملها للطفل لمتابعة الحالة وليست لتشخيص المتلازمة، ومنها:

صورة الكروموسومات

أشعة للعظام – تأخر نمو العظام

صورة الدم – نقص عدد الصفائح الدموية

الاشعة الصوتية للقلب

قياس السمع

كشف البصر والعيون

قياس هرمون النمو **growth hormone**

العلاج :

لا يوجد علاج شاف للحالة

التدخل المبكر، العلاج الكلامي، العلاج الوظيفي، العلاج الطبيعي ، يمكنها تقليل الأعراض المصاحبة

المستقبل للطفل :

المستقبل علمه عند الله ، ولكن مع التدخل العلاجي للأعراض المصاحبة فيمكن للطفل العيش لمدة طويلة ، وتختلف الحالات، فالبعض يعيش معتمداً على نفسه، والآخرين قد يعتمدون أعتمادا كليا في حياتهم على الآخرين.

المتلازمة(٢٤)

متلازمةُ أوشر



ماذا تعرف عن متلازمة أوشر؟

متلازمةُ أوشر هي مرضٌ وراثي؛ تسبِّب فقداناً خطيراً للسمع، والتهاب الشبكية الصباغي أيضاً. والتهابُ الشبكية الصباغي هو اضطراب في العين يؤدِّي إلى تراجع الرؤية مع مرور الزمن. وتعدُّ متلازمة أوشر الحالةَ الأكثر شيوعاً التي تشتمل على مشكلات السمع والبصر معاً. وهناك ثلاثةُ أنواع من متلازمة أوشر. يكون الأشخاص المصابون بالنوع الأول من متلازمة أوشر مصابين بالصمم منذ الولادة، وتظهر لديهم مشكلاتٌ شديدة في التوازن منذ سن مبكرة. كما تظهر مشكلات الرؤية لديهم عند العاشرة من العمر عادة، ثم تؤدي إلى الإصابة بالعمى. وأمَّا الأشخاص المصابون بالنوع الثاني من متلازمة أوشر فيكون لديهم نقص شديد أو متوسِّط في السمع، لكنَّ توازنهم يكون طبيعياً. وتظهر مشكلاتُ الرؤية لدى هؤلاء المرضى في بداية المراهقة، ثم تتطور تطوراً أبطأ من تطورها لدى الأشخاص المصابين بالنوع الأول من هذه المتلازمة. ويكون السمعُ عند الأشخاص المصابين بالنوع الثالث من متلازمة أوشر طبيعياً عند ولادتهم، بالإضافة إلى توازن شبه طبيعي. لكنَّهم يصابون بمشكلات البصر، ثم بفقدان السمع لاحقاً.

مقدمة

متلازمةُ أوشر مرض وراثي. وهي الحالةُ الأكثر شيوعاً التي تصيب البصر والسمع معاً. تسبِّب متلازمةُ أوشر فقداناً خطيراً للسمع. كما تسبِّب اضطراباً في العينين أيضاً يؤدي إلى تراجع الرؤية مع مرور الزمن. ويُدعى هذا الاضطراب باسم "التهاب الشبكية الصباغي". تشرح هذه المعلومات الصحية متلازمة أوشر. وهي تناقش أعراضها وأسبابها، بالإضافة إلى سبل معالجتها.

أنواع متلازمة أوشر

إن قرابة ثلاثة إلى ستة بالمائة من جميع الأطفال الذين يولدون مصابين بالصمم، وقرابة ثلاثة إلى ستة بالمائة من الأطفال الذين تكون لديهم صعوبات في السمع، يكونون مصابين بمتلازمة أوشر. تحمل هذه المتلازمةُ اسمَ تشارلز أوشر. وهو طبيب عيون بريطاني كان أوَّل من لاحظ أن هذه الحالة وراثية. هناك ثلاثة أنواع سريرية من متلازمة أوشر:

النمط I.

النمط II.

النمط III.

النمطI والنمط II من متلازمة أوشر هما النوعان الأكثر شيوعاً. وتقارب نسبةُ الأطفال المصابين بهذين النوعين تسعين إلى خمسٍ وتسعين بالمائة من مجموع الأطفال المصابين بمتلازمة أوشر. يكون الأشخاصُ المصابون بمتلازمة أوشر من النمط I مصابين بالصمم منذ الولادة. وتظهر لديهم مشكلات توازن شديدة منذ سن مبكرة. وتظهر مشكلاتُ البصر عند بلوغ العاشرة عادة، ثم تؤدي إلى العمى. يعاني الأشخاصُ المصابون بالنمط II من متلازمة أوشر من فقدانٍ متوسط إلى شديد للسمع، لكن توازنهم يكون طبيعياً. وأمَّا مشكلات البصر فتظهر في بداية المراهقة، ثم تتطور تطوُّراً أبطأ من تطوُّرها في حالة الإصابة بالنمط I من هذه المتلازمة. يُولَد الأشخاصُ المصابون بالنمط III من متلازمة أوشر بسمع طبيعي وتوازن شبه طبيعي. لكنَّ مشكلات البصر تظهر لديهم بعد ذلك، ثم يظهر فقدان أو نقص السمع في مرحلة لاحقة من حياتهم.

الأعراض

تشتمل الأعراضُ الرئيسية لمتلازمة أوشر على فقدان السمع، واضطراب يصيب العين يُدعى باسم "التهاب الشبكية الصباغي". يؤدِّي التهابُ الشبكية الصباغي إلى العمى الليلي. والعمى الليلي هو عدم القدرة على الرؤية بشكل جيِّد في الليل، أو في الإنارة الضعيفة. يؤدِّي التهابُ الشبكية الصباغي إلى فقدان الرؤية المحيطية، أو الجانبية. كما أنَّه يؤدي إلى إضعاف الشبكية، وهي النسيج الحساس للضوء الموجود في مؤخَّرة العين. مع ظهور التهاب الشبكية الصباغي، فإنَّه يسبب "الرؤية النفقية". والرؤيةُ النفقية هي تضيُّق مجال الرؤية إلى أن تقتصر الرؤية على الرؤية المركزية فقط. والرؤيةُ المركزية هي قدرة الشخص على رؤية ما هو أمامه مباشرة فقط. يكون الكثير من مرضى متلازمة أوشر مصابين بمشكلات توازن شديدة أيضاً.

الأسباب

متلازمةُ أوشر حالة وراثية. وهذا يعني أنها تنتقل من الآباء إلى الأبناء عن طريق الجينات. الجيناتُ موجودة في خلايا الجسم. وهي تحمل "التعليمات" التي تخبر الخلايا بما يجب أن تفعله. يرث كلُّ شخص نسختين من كل جين، واحدة من الأب، وواحدة من الأم. لكنَّ الجينات تتغيَّر أحياناً، أو تُصاب "بطفرات". وقد تؤدي الجينات المصابة بالطفرات إلى جعل الخلايا تتصرَّف بطريقة غير متوقَّعة. تعدُّ وراثة متلازمة أوشر صفةً متنحية متعلقة بصبغي جسدي. وتعني كلمة "متنحية" أنَّ الشخصَ الذي تظهر

لديه متلازمة أوشر يجب أن يتلقَّى من الوالدين معاً جين متلازمة أوشر الذي أصيب بطفرة. إذا كان لدى الشخص جينٌ واحد مصاب بطفرة متلازمة أوشر، فإننا ندعوه "حاملاً" للمتلازمة. لا تظهر متلازمةُ أوشر على الشخص الحامل لها، لكنَّه يمكن أن ينقلَ الجين المصاب بالطفرة إلى طفله. إذا كان كلٌّ من الأب والأم يحمل جيناً مصاباً بطفرة متلازمة أوشر، فإن احتمالَ ولادة طفل مصاب بهذه المتلازمة يكون خمسة وعشرين بالمائة عند كل ولادة. لا يعرف الأشخاصُ الذين يكون سمعهم وبصرهم طبيعياً إن كانوا يحملون جيناً مصاباً بطفرة متلازمة أوشر أم لا. ومن غير الممكن حالياً تحديد ما إذا كان الشخصُ حاملاً لجين متلازمة أوشر إذا لم يكن لديه تاريخٌ عائلي من الإصابة بهذه المتلازمة.

التشخيص

يعدُّ التشخيصُ المبكر لمتلازمة أوشر أمراً مهماً. وكلما أدرك الأهل مبكراً أن طفلهم مصاب بهذه المتلازمة، كلما كان عليهم البدء ببرامج التدريب التعليمي الخاصة بالنسبة للطفل في وقت مبكِّر. وهذه البرامج تساعد الطفل على التكيف مع فقدان أو نقص السمع ومشكلات البصر. بما أنَّ متلازمةَ أوشر تصيب السمع والتوازن والبصر، فإن تشخيصها يشتمل على تقييم لهذه الحواس الثلاث عادة. من أجل تشخيص متلازمة أوشر، يجري مقدم الرعاية الصحية فحصاً جسدياً للطفل. كما يطرح أسئلةً عن التاريخ العائلي وعن التاريخ الطبي للطفل. من الممكن أن تشتمل فحوصُ العينين على ما يلي:

- فحص مجال الرؤية لقياس الرؤية المحيطية.
- فحص الشبكية من أجل تفقد الشبكية وما يحيط بها في مؤخرة العين.
- مخططُ كهربية الشبكية (ERG) هو فحصٌ آخر للعين يمكن أن يجريه الطبيب أيضاً. وهذا الفحصُ يقيس الاستجابة الكهربائية للخلايا الحساسة للضوء في العين. يعدُّ مخططُ كهربية الرأرأة (ENG) مفيداً أيضاً لتشخيص مشكلات العين. ويقيس هذا الفحصُ حركات العين غير الإرادية التي يمكن أن تشير إلى وجود مشكلات في التوازن. كما يُجري مقدم الرعاية الصحية أيضاً تقييماً للسمع. وهذا الفحصُ يقيس مقدار شدة الصوت المطلوبة، ضمن مجال ترددات صوتية معينة، حتى يستطيع الطفل سماعها. ويستطيع هذا الفحصُ تحديدَ مقدار فقدان السمع لدى الطفل إذا كان مصاباً بفقدان السمع.

المعالجة

لا يوجد علاجٌ لمتلازمة أوشر. لكن أفضل سبل المعالجة تشتمل على التشخيص المبكِّر حتى يكون بدء البرامج التعليمية الخاصة في وقت مبكر أمراً ممكناً. غالباً ما تشتمل المعالجةُ على ما يلي:

- استخدام مساعدات سمعية وأجهزة تساعد على الإصغاء.
- الطعوم القوقعية.
- تعليم الطفل طرق تواصل بديلة، كلغة الإشارة، أو لغة بريل مثلاً.
- مساعداتُ السمع هي أجهزة إلكترونية صغيرة يضعها المريض خلف الأذن. وهي تقوم بتضخيم الترددات الصوتية التي تدخل الأذن. وهذا ما يجعل الصوت أشد. الطعمُ القوقعي هو جهازٌ إلكتروني صغير معقد يستطيع المساعدة على توفير الإحساس بالصوت. يتألف الجهاز من جزئين؛ حيث يكون الجزء الأول موجوداً خارج الجسم، خلف الأذن؛ وأمَّا الجزء الثاني فيجري زرعُه جراحياً تحت الجلد. تعدُّ لغة الإشارة لغةً كاملة معقدة. ويستطيع المرء التواصل بهذه اللغة المكونة من إشارات باليدين. وتكون الإشارات مصحوبة بتعابير وجه وبوضعيات معينة للجسم أيضاً. تعتمد طريقةُ بريل على سلاسل من النقاط الناتئة التي يستطيع المرء قراءتها بأصابعه إذا كان أعمى، أو إذا كان بصره غير كافٍ لقراءة الكلام المطبوع. وطريقةُ بريل ليست لغة، بل هي رموز يمكن كتابة اللغة وقراءتها عن طريقها. من الممكن أيضاً أن تشتمل المعالجة على ما يلي:

- التدريب السمعي.
- التدريب على العيش المستقل.
- مساعدات البصر، كالعدسات المكبرة وبعض أنواع النظارات الخاصة.
- التدريب على التوجُّه والحركة.

يوصي بعضُ مقدمي الرعاية الصحية بتناول جرعة عالية من فيتامين A من أجل إبطاء تفاقم التهاب الشبكية الصباغي. كما يوصي الباحثون بأن يتناول معظم الأشخاص البالغين المصابين بالأشكال الشائعة من هذا المرض كمية يومية من فيتامين A تبلغ ١٥٠٠٠ وحدة دولية، وذلك تحت إشراف طبيب العيون. لا يُنصَح بتناول جرعة عالية من فيتامين A بالنسبة للأشخاص المصابين بمتلازمة أوشر من النمط I، وذلك بسبب الحاجة إلى المزيد من الأبحاث التي تتعلق بتأثير فيتامين A في الأشخاص

المصابين بهذا النوع من المتلازمة. على الشخص الذي يفكر في تناول جرعة فيتامين A أن يناقش هذا الأمر مع مقدم الرعاية الصحية. ويكون ذلك مهماً بشكل خاص إذا كان المريض امرأة تعتزم الحمل.

الخلاصة

هناك ثلاثة أنواع سريرية من متلازمة أوشر:

- النمط I.
- النمط II.
- النمط III.

النمطI والنمط II من متلازمة أوشر هما النوعان الأكثر شيوعاً. وتقارب نسبة الأطفال المصابين بهذين النوعين تسعين إلى خمسة وتسعين بالمائة من مجموع الأطفال المصابين بمتلازمة أوشر. يكون الأشخاصُ المصابون بمتلازمة أوشر من النمطI مصابين بالصمم منذ الولادة. وتظهر لديهم مشكلات توازن شديدة منذ سن مبكرة. كما تظهر مشكلات البصر عند بلوغ العاشرة عادة، ثم تؤدي إلى العمى. يعاني الأشخاصُ المصابون بالنمط II من متلازمة أوشر من فقدانٍ متوسط إلى شديد للسمع، لكنَّ توازنهم يكون طبيعياً. وأمَّا مشكلات البصر فتظهر في بداية المراهقة، ثم تتطوَّر تطوراً أبطأ من تطورها في حالة الإصابة بالنمطI من هذه المتلازمة. يولد الأشخاص المصابون بالنمط III من متلازمة أوشر بسمع طبيعي وتوازن شبه طبيعي. لكنَّ مشكلات البصر تظهر لديهم بعد ذلك، ثم يظهر فقدان أو نقص السمع في مرحلة لاحقة من حياتهم. تشتمل الأعراضُ الرئيسية لمتلازمة أوشر على فقدان السمع، واضطراب يصيب العين يُدعى باسم "التهاب الشبكية الصباغي". يؤدي التهاب الشبكية الصباغي إلى العمى الليلي. كما يكون مرضى متلازمة أوشر مصابين بمشكلات توازن شديدة أيضاً. متلازمةُ أوشر حالةٌ وراثية. وهذا يعني أنها تنتقل من الآباء إلى الأبناء عن طريق الجينات. ولا يوجد علاج لمتلازمة أوشر. يعدُّ التشخيص المبكر لمتلازمة أوشر أمراً مهماً؛ فكلما أدرك الأهل مبكراً أن طفلهم مصاب بهذه المتلازمة، كلما كان عليهم البدء ببرامج التدريب التعليمي الخاصة بالنسبة للطفل في وقت مبكر. وهذه البرامجُ تساعد الطفل على التكيف مع فقدان السمع ومشكلات البصر

المتلازمة (٢٥)

متلازمة كلاينفلتر



الهدف من طرح متلازمة كلاينفلتر ليست الاعراض المرضيه او الجينية التي يعاني منها المصابون بهذة المتلازمة ولكن يهمنا فقط في مجال التربية الخاصة ان ننظر إلي المصابون بهذة المتلازمة من الناحية السلوكية وضعف المهارات العقلية والتعليمية والاجتماعية لديهم فهم يعانون من تأخر عقلي بسيط بالاضافة لصعوبات التعلم نتيجة الخجل الشديد الذي قد يصل لدرجة الانطواء دعونا الان نتعرف على متلازمة كلاينفلترعن قرب.

ففي عام ١٩٤٢ قام الدكتور هاري كلاينفلتر **Dr Harry Klinefelter** بنشر بحث وصف فيه تسعة رجال كان لديهم بروز الثدي، قلة شعر الوجه، قلة شعر العانة والابطين، صغر حجم الخصية، وعدم القدرة على الانجاب.

وفي عام ١٩٥٩، وعند ظهورتحليل الكرموسومات، تبين أن السبب في حدوث هذه الحالات هو زيادة عدد الكرموسومات الجنسية **genotype XXY**

تحدث حالة لكل خمسمائة إلى ألف ذكر وهي تحدث في الذكور فقط دون الاناث

ويولد الطفل طبيعياً – من حيث الشكل – وتظهر الأعراض مع البلوغ نتيجة غياب العلامات الجنسية الثانوية، كما تؤدي إلى العقم – عدم القدرة على الانجاب

بعض الحالات تظهر العلامات الجنسية طبيعية، ولكن تكون العلامة الوحيدة هي العقم

إن متلازمة كلاينفيلتر، تظهر على شكل زيادة في عدد الكروموسومات لدى الطفل المصاب، حيث يكون هنالك زيادة في كروموسومْ **x** والذي يحدد جنس الطفل، ولكن تصبح الكروموسومات لذلك الطفل الذكر كروموسومين يحمل الجنس الأنثوي، وكرموسوم يحمل الجنس الذكري، ويظهر على شكل (**xxy**) وذلك ينتج نتيجة عدم توزيع تلك الكروموسومات أثناء عملية انقسام والتصاق الكروموسومات الأنثوية ببعضها، وعدم الانقسام الكامل، مما يؤدي ذلك إلى وجود كرموسومين يحمل الصفة الجينية الإنثوية، وجين واحد يحمل الصفة الجينية الذكورية.

الاعراض

أعراض متلازمة كلاينفيلتر التأخر العقلي، وعدم القدرة على الفهم والتعلم، وذلك ليس نتيجة الخجل أو الرهاب الاجتماعي أو أي أمر آخر، ولكنه ناتج عن مشكلة عضوية في الدماغ، وعدم قدرة الدماغ على

فهم وتحليل الأمور بطريقة طبيعية، وذلك نتيجة طبيعة الخلل الجيني الذي يعاني منه الشخص، وأيضًا يعانون من صغر الخصية وانخفاض مستوى هرمون التسترون في الدم عند البالغين، مما يؤدي إلى أن يظهروا بمظهر وملامح وجه شبابية، ويمكن أن يعانوا من التثدي وضعف الانتصاب، وفي الرغبة الجنسية، ويؤدي إلى العقم وعدم الإنجاب، وعدم ظهور الشعر بشكل كثيف، وغيرها من الأعراض، وليس شرطًا أن يكون من يعانون من هذه المتلازمة شاذين أو مثليين، ولكن يمكن أن يساء فهمهم أو التعامل معهم نتيجة المظهر العام لهم، والذي يمكن أن تكون الصفات الذكورية ليست كالآخرين لديهم.

اعراض المتلازمة عند الكبار:

صغر حجم الخصيتين

نقص كمية شعر العانة، الابطين، كما شعر الوجه مقارنة مع الذكور العاديين.

زيادة وكبر حجم الثدي

زيادة طول القامة مع عدم تناسق الطول – زيادة طول الأطراف مقارنة مع طول الظهر

السمنة خاصة في محيط الخصر حيث يكون أكثر سمكا مع اتساع الوركين

اعراض المتلازمة عند الأطفال والمراهقين :

تأخير في سن المشي الأول.

تاخير او صعوبات في الكلام و اللغة

مشاكل الانتباه .

صعوبات التعلم

عسر القراءة أو مشاكل القراءة.

المشاكل السلوكية حيث يميل هؤلاء الأولاد إلى الخجل وقلة الثقة بالنفس ويبدون اقل نضجا بالمقارنة مع أقرانهم.

الأسباب :

ليست حالة وراثية ولكن طفرة جينية

هناك زيادة في عدد الكرومسومات الجنسية ، حيث تكون ثلاث كروموسومات جنسية بدلاً عن أثنين، بزيادة كروموسوم أنثوي ٤٧ **X-X-Y**

يعتقد أن زيادة العمر – في الزوج أو الزوجة – قد تؤدي لتلك الحالة وهي أيضاً

KS حالة وراثية ولكن لا يورث من الوالدين وعادة ما يحدث أثناء الانقسام الاختزالي للخلايا التناسلية اي الحيوان المنوي او البويضة بسبب خطأ في انقسام الخلايا يسمى عدم الانفصال حيث في ٥٠-٦٠% من الحالات يكون السبب فشل انقسام البويضة ٧٥% **meiosis I**

في ٥٠% من الحالات يكون السبب فشل انقسام الحيوان المنوي **paternal nondisjunction** كما يحدث النوع الفسيفسائي عشوائيا و ليس وراثيا فخلال النمو في وقت مبكر في الرحم تحدث مشكلة في انقسام الخلية وهذا يعني أن بعض خلايا الجسم لديها كروموزوم **X** واحد و كروموسوم **Y** واحد (٤٦ ، **XY**) ، والخلايا الأخرى لديها نسخة إضافية من كروموسوم (**X** 47، **XXY** ويعتقد أن التقدم في العمر عند الزوج أو الزوجة قد تؤدي لتلك الحالة.

الأنواع :

النوع الفسيفسائي يمثل ٦ % من الحالات، حيث يكون بعض الخلايا سليمة من حيث العدد، ولكن الخلايا الأخرى لديها زيادة في عدد الكروموسومات الجنسية

النوع الفسيفسائي هناك أحتمالية للقدرة على الانجاب، مع قابلية كبيرة أن تحدث هذه المتلازمة لدى أطفالهم – ولكن لم تسجل حالات من هذا النوع

النوع ٤٨،**XXYY**، يكون لديهم تخلف فكري بسيط

النوع ٤٨،**XXXY** ، يكون لديهم تخلف فكري متوسط، تأخر حركي

النوع ٤٩،**XXXYY**، يكون لديهم تأخر فكري شديد، مشاكل سلوكية

النوع ٤٩،**XXXXY**، يكون لديهم تأخر فكري متوسط، علامات جسمية

علاج متلازمة كلاينفلتر

في حال الشك في وجود متلازمة كلاينفلتر يحال الشخص إلى أخصائي هرمونات (الغدد الصماء)

استبدال التستوستيرون

العلاج الرئيسي لمتلازمة كلاينفلتر هو استخدام هرمون الذكورة **Testosterone therapy**، وعادة ما يتم البدء به في عمر ١٢سنة اي في سن البلوغ و لابد من الاستمرار على هذا العلاج مدى الحياةلان هرمون التستوستيرون يمكن أن يساعد على زيادة القوة و بناء العضلات وزيادة نمو الشعر في الوجه و العانة وزيادة الرغبة الجنسية وتكبير الخصيتين الخاص كما يحسن المزاجةيحمي من هشاشة العظام ورغم ذلك، لا يكون للعلاج بالتستوستيرون أي تأثير على الخصوبة كما أن لديه تأثير كبير على زيادة حجم الثديين و التي يمكن علاجها من خلال الجراحة التجميلية وذلك بالخضوع لعملية جراحية لإزالة أنسجة الثدي.

اما مشكلة العقم فقد حدثت تطورات كبيرة في علاج العقم خلال السنوات الأخيرة و كانت هناك حالات من الرجال مصابين بمتلازمة كلاينفلتر تمكنوا من الانجاب حيث يمكن اليوم، انجاح بعض حالات الحمل لدى مصابي المتلازمة ايضا، عن طريق التلقيح الخارج – جسمي واخذ عينة (خزعة) من الخصيتين.

بالاضافة لذلك العلاج السلوكي وتنمية المهارات العقلية والاجتماعية للطفل

المتلازمة (٢٦)

متلازمة أبرت



ماذا تعرف عن متلازمةآبرت؟

سميت هذه الحالة بأسم الطبيب الفرنسي د. أبرت الذي قام بالكتابة عنها عام ١٩٠٦، وهي حالة خلقية نادرة تحدث في الغالب نتيجة طفرة جينية، تؤدي إلى نمو غير طبيعي لعظام الجمجمة والوجه، وعيوب والتصاق في أصابع اليدين والقدمين، وقد يصاحبها إعاقة عقلية بدراجات متفاوتة

ما هي المشاكل الناتجة وتطورها؟

يلاحظ في هذه الحالة أن عظام الجمجمة تنغلق في وقت مبكر بعد الولادة – في الثلاثة اشهر الأولى ، وعادة ما يبدأ الأنغلاق من قاعدة الجمجمة وإلى الأعلى، كما الألتحام المبكر في عظام الوجه، والتحام أحد الدروز يؤدي إلى نمو العظام الأخرى، وهو ما يؤدي ذلك إلى أنماط مختلفة من نمو الجمجمة مثل :

تثلث الرأس **Trigocephally** نتيجة التحام الدرز الجبهي

قصر الرأس **brachycephaly** نتيجة التحام الدرز التاجي

استطالة في الرأس **dolichocephaly** نتيجة التحام الدرز السهمي

تشوه الجمجمة الانحرافي **plagiocephaly** نتيجة التحام الدرز التاجي واللامي في طرف واحد

تأنف الرأس **oxycephaly** نتيجة التحام الدرز التاجي و الدرز السهمي

ما هي الأسباب لحدوث الحالة ؟

الأسباب غير معروفة في أغلب الحالات

يعتقد أن السبب هو الطفرة الوراثية

تنتقل بالوراثة السائدة ، نتيجة خلل في المورث (**FGFR2) fibroblast growth factor receptor**، والموجود على الكروموسوم رقم ١٠

يصيب الذكور والإناث بنفس النسبة

نسبة حدوث الحالة بصفة عامة هو حالة لكل ١٧٥,٠٠٠ ولادة

ليس السبب أستخدام الحامل للأغذية أو الأدوية أو النشاط الرياضي

ما هي أحتمالية تكرر الحالة في الحمل القادم؟

نسبة تكرار الحالة نادرة جداً لأن الغالب هو الطفرة الوراثية

أذا كان أحد الوالدين مصاب بمتلازمة أبرت، فإن نسبة حدوث الحالة هي ٥٠%

ما هي العلامات الظاهرة؟

نمو غير طبيعي للجمجمة مع بروز الجبهة – جبهة عالية

تسطح مؤخرة الرأس– مترافق مع إغلاق مبكر لدروز الجمجمة

وجه مسطح أو مقعر بسبب نقص في نمو الوجه المتوسط يؤدي إلى كزم كاذب

نقص نمو الفك السفلي

شق الحنك

بروز – جحوظ العينين

حول – تباعد العينين

صغر حجم الأنف

الأذن في موقع منخفض

تلاصق أَصابع اليدين والقدمين – العظم والجلد

قد يكون هناك عيوب خلقية في الأطراف

ما هي القدرات الفكرية للحالة؟

تختلف نسبة الذكاء لدى المصابين بمتلازمة أبرت، فالبعض منهم تكون نسبة الذكاء في حدها الطبيعي، ولكن يلاحظ وجود صعوبات تعلم بسيطة لدى البعض منهم.

ما هي المشاكل المصاحبة للحالة؟

بطء النمو الفكري نتيجة بطء نمو الدماغ

مشاكل بصرية نتيجة ضعف عضلات العين

مشاكل سمعية نتيجة تكرر التهاب الأذن

صعوبات في التنفس نتيجة صغر حجم الأنف والجهاز التنفسي

زيادة التعرق

وجود عيوب في الفقرات ٦٨%

وجود عيوب خلقية في القلب ١٠%

وجود عيوب خلقية في الجهاز البولي التناسلي ١٠%

عيوب نادرة في الجهاز الهضمي ١%

حب الشباب بشكل حاد عند المراهقين

كيف يتم التشخيص؟

يتم التشخيص الأولي بعد الولادة مباشرة نتيجة وجود الأعراض الظاهرة

وجود التصاق الأصابع يفرق الحالة عن حالات التحام الجمجمة الأخرى

أختبار وراثي **Molecular analysis**

أشعة مقطعية للدماغ لتقييم وجود عيوب خلقية

أشعة سينية لعظام الجمجمة لتقييم التحام العظام

أشعة سينية للعمود الفقري لمعرفة وجود عيوب الفقرات

أشعة لليدين والذراعين والقدمين

قياس السمع والنضر

التشخيص خلال الحمل:

يمكن التشخيص المبكر خلال الأشهر الأولى من الحمل من خلال عينة من المشيمة ، وبعد ذلك من خلال تحليل السائل الأمنيوسي

الحالات المشابهة :

متلازمة كروزون **Crouzon Syndrome**

لا يوجد التصاق في الأصابع

ينتقل بالوراثة الجسمية السائدة في نصف الحالات

كيف يتم علاج متلازمة أبرت؟

يتم علاج الحالة من خلال فريق طبي متخصص كلاً في مجاله، وتستمر المتابعة لمدة طويل**m**

عمليات جراحية لمنع الانغلاق المبكر لدروز الجمجمة

عمليات جراحية لحل الاضطرابات الشكلية للوجه والجمجمة

علاج التصاق الأصابع – جراحة تجميل

التشخيص المبكر لمشاكل العيون وعلاج المشاكل البصرية

يعتبر ضمور العصب البصري من أهم المشاكل التي تتطلب التدخل المبكر

التشخيص المبكر للمشاكل التنفسية، وقد يحتاج الطفل لجهاز تنفسي مساعد خلال النوم

التشخيص المبكر لمشاكل الأذن، وتشخيص نقص السمع العصبي والتوصيلي

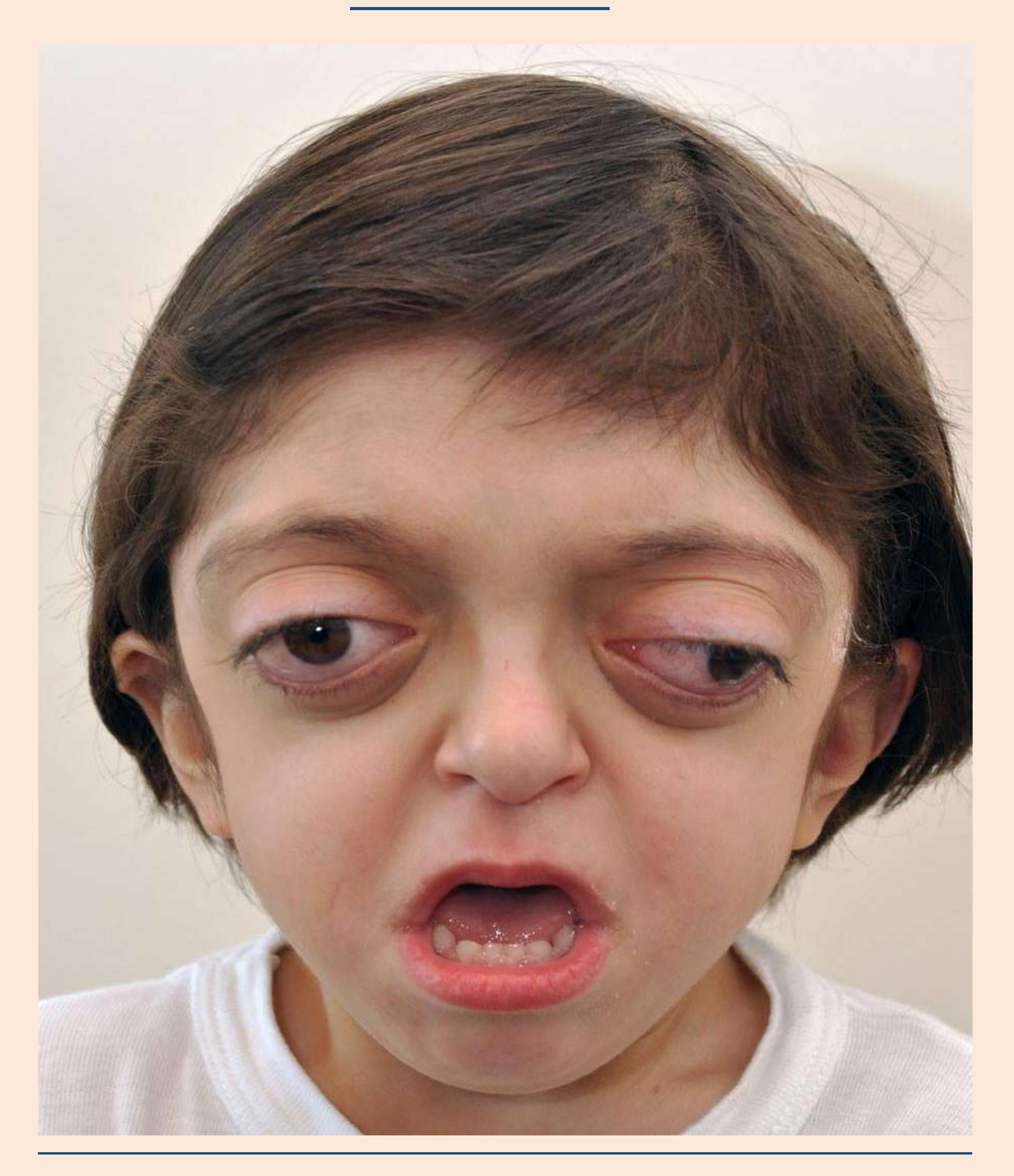
علاج مشاكل النطق والكلام

علاج تشوهات الأسنان

الدعم النفسي والإجتماعي

المتلازمة (٢٧)

(متلازمة كروزون)



ماذا تعرف عن متلازمة كروزون؟

هي اضطراب وراثي جسدي سائد يعرف باسم متلازمة القوس الخيشومي. بالاخص، هذه المتلازمة تؤثر على القوس الخيشومي الأول (أوالبلعوم)، الذي يوجد في مقدمة الفك العلوي والفك السفلي. وبما أن الأقواس الخيشومية هي معلم نمو هام في عملية نمو الجنيت، فان اي اضطرابات في تطورها لها تأثيرات واسعة النطاق ودائمة.

يسمى هذا الالتهاب هكذا نسبة الى أوكتاف كروزون الطبيب الفرنسي الذي وصف لأول مرة هذاالاضطراب. واشار الى ان المرضى المصابين كانوا أم وابنتها،مما يعني ان الأساس جيني. أو لمن دعا "خَلَلُ التَّعَظُّمِ القِحْفِيِّ الوَجْهِيّ"،وتتميز بالعديد من المظاهر السريرية. سبب هذه المتلازمة هو طفرة في عامل نمو مستقبلات الخلايا الليفية ، وتقع على الكروموسوم ١٠.

اضطراب وراثي نادر سببه خلل في الجين **FGFR2 gene** المسئول عن إعطاء الأوامر لصنع البروتين المسمى ، ٢ والذي يلعب دور مهم في النضج العظمي وخصوصا أثناء تطور الجنين، وتسبب زيادة التنبيه الاندماج المبكر لعظام الجمجمة.

الاسم يشيرالى "القحفي" في الجمجمة والوجه، و "خلل التعظم" يشير إلى تشوه العظام.

تعرف الآن باسم متلازمة كروزون، ويمكن وصف هذا المرض عن طريق معاني اوليه لاسمه السابق. ما يحدث في هذا المرض هو أن الجمجمة وعظام وجه الرضيع خلال عملية النمو تندمج في وقت مبكر أو تكون غير قادرة على التوسع. وبالتالي، لا يمكن أن يحدث نمو العظام طبيعيا. مزج الدروز الجمجمية يؤدي إلى أنماط مختلفة من نمو الجمجمة. ومن الأمثلة على ذلك: مثلثيةالرأس (التحام الدرز جبهي)،قصر الرأس (التحام الدرز الإكليلي)،تطاول الرأس (التحام الدرز السهمي)،رأس وارِب (الإغلاق المبكر من جانب واحد لامي والغرزالاكليلية)،تسنم الرأس (مزيج من خيوط الاكليلية واللامي السفلي)،جمجمة كورقة البرسيم (الإغلاق المبكر من جميع الغرز).

الاسباب

السبب المباشر للأصابة بمتلازمة كروزون غير معروفة إلى الان ولكن الأسباب المكتشفة حاليا هي :

طفرة وراثية حيث ينتقل عن طريق الوراثة الجسمية السائدة

التشخيص

تشخيص متلازمة كروزون يحدث عند الولادة عن طريق تقييم العلامات والأعراض من الاطفال. القيام بالمزيد من التحاليل، بما في ذلك الأشعة والتصوير بالرنين المغناطيسي (**MRI**) المسح الضوئي والاختبارات الجينية،والأشعة السينية والأشعة المقطعية تستخدم لتأكيد تشخيص متلازمة كروزون

كيف يتم التشخيص؟

وجود قصة مرضية – أعراض الحالة – في نفس العائلة

يتم التشخيص الأولي بعد الولادة مباشرة نتيجة وجود الأعراض الظاهرة، وتزداد مع التقدم في العمر

الاختبار الوراثي، تحليل خاص للكروموسومات **Molecular analysis**

أشعة مقطعية للدماغ لتقييم وجود عيوب خلقية

أشعة سينية لعظام الجمجمة لتقييم التحام العظام

أشعة سينية للعمود الفقري لمعرفة وجود عيوب الفقرات

أشعة لليدين والذراعين والقدمين

قياس السمع والنضر

الحالات المشابهة:

متلازمة أبرت **Apert Syndrome**

وحود التصاقات في الأصابع

عادة ما ينتقل كطفرة جينية

التشخيص خلال الحمل:

يمكن التشخيص المبكر خلال الأشهر الأولى من الحمل من خلال عينة من المشيمة ، وبعد ذلك من خلال تحليل السائل الأمنيوسي

علامات وأعراض

ونتيجة للتغييرات على نمو الجنين، فان الأعراض واضحة جدا، لا سيما في وجهه. الاذان منخفضة المستوى هي سمة نموذجية، كما هو الحال في كل من الاضطرابات التي تسمى متلازمة القوس خيشومي. والسبب في ذلك الشذوذ هو أن الآذان لدى الجنين هي أقل مستوى بكثير من الكبار. خلال التطور الطبيعي، الاذان تنتقل بشكل تصاعدي على الرأس. ومع ذلك، في المرضى الذين يعانون كروزون، لايحدث هذا. تشوهات قناة الأذن شائعة للغاية، مما يؤدي عادة إلى فقدان السمع. في الحالات الشديدة بشكل خاص، قد يحدث مرض منيير.

من أبرز سمات متلازمة كروزون هي تعظم الدروز الباكر، كما هو موضح أعلاه؛ ومع ذلك فإنه يظهر قصر الرأس مما أدى إلى ظهور الرأس القصير الواسع. جحوظ (انتفاخ العينين بسبب تجويف العين الضحلة بعد الانصهار من العظام المحيطة في وقت مبكر)، فرطا تباعد (أكبر من المسافة العادية بين العينين)، وببغائي (انف شبيه بالمنقار) هي أيضا من الأعراض. بالإضافة إلى ذلك، الحول الخارجي شائع، على عكس العين في متلازمة داون. وأخيرا، نقص التسنج في الفك العلوي (نمو غير كافل midface) يؤدي الى فقم الفك السفلي (يظهر الذقن بارز على الرغم من النمو الطبيعي للفك) ويعطي تأثير بان المريض لديه وجه مقعر. ويرتبط متلازمة كروزون أيضا مع القناة الشريانية السالكة (PDA) وتضيق الأبهر.

لأسباب غير واضحة تماما، يكون معظم المرضى كروزون أيضا العضد وعظام الفخذ اقصر نسبة للعامة. وهنا كنسبة صغيرة من المرضى كروزون أيضا ما يسمى "النوع الثاني" متلازمة كروزون، تتميز بارتفاق الأصابع الجزئي.

تنقسم الاعراض الى جزئين: وتنقسم إلى قسمين وهي :

١-اعراض جسمانية:

تثلث الرأس Trigocephally نتيجة التحام الدرز الجبهي

قصر الرأس brachycephaly نتيجة التحام الدرز التاجي

استطالة في الرأس dolichocephaly نتيجة التحام الدرز السهمي

تشوه الجمجمة الانحرافي plagiocephaly نتيجة التحام الدرز التاجي واللامي في طرف واحد

تأنف الرأس oxycephaly نتيجة التحام الدرز التاجي و الدرز السهمي

تشوهات في العين مثل : جحوظ العين ، صغر حجم تجويف العين، انسدال الجفن ، رأرأة العينيين، حول .

أنف صغير معقوف.

بروز الفك السفلي مع صغر الفك العلوي

حنك ضيق وعالي

الشفة الأرنبة وشق الحنك

تراكم الأسنان العلوية على بعضها

ضخامة ولادية في العظم الوتدي

٢- اعراض مرضية:

صداع، نتيجة ارتفاع ضغط السائل الدماغي

مشاكل في الرؤية، نتيجة تأثر القرنية لعدم انغلاق العين

ضمور بصري

مشاكل سمعية، نتيجة ضعف السمع التوصيلي

مشاكل تنفسية، نتيجة صغر حجم الأنف والمجرى التنفسي

وجود تشنج

علامات وجود التحام في الفقرات، خاصة الفقرات العنقية

العلاج

طفل مصاب بمتلازمة كروزون يرتد يعصابة الجمجمة التصحيحية.

وعادة يستخدم عملية جراحية لمنع إغلاق غرز الجمجمة بسبب إتلاف تطور الدماغ. من دون جراحة، قد يحصل عمى وتخلف عقلي. جراحة الوجه هو فرع من الجراحة التجميلية وجراحة الفم والوجه والفكين (OMS). لتحريك المدارات إلى الأمام، يقوم الجراحون بفتح الجمجمة والمدارات وإعادة تشكيل العظام. لعلاج نقص **midface**، يمكن للجراحين تحريك تجويف العين والعظام الوسطى للوجه للامام. لجراحة الفك، إما ينفذها جراحي التجميل أو (OMFS) جراحي الفم والوجه والفكين. مرضى كروزون عادة لديهم درز متعددة، تعظم الدروز الباكر التاجي الثنائي على وجه التحديد، و(إذا كان الطفل دون سن ٦ أشهر) يمكن القيام بجراحة قبو مفتوحة أو قطع القحاف، ويلبس خوذة لعدة أشهر بعد الجراحة. اذا تم علاج اعراض قبو الجمجمة لمرة واحدة، فانهم يعيشون عمر طبيعي

المتلازمة(٢٨)

متلازمة داندي ووكر – (موه الرأس الخلقي)



ماذا تعرف عن متلازمة داندي ووكر؟

أول من وصف هذة الحالة الدكتورين داندي وبلاكفان **Dandy and Blackfan** في عام ١٩١٤، وتوالت الدراسات والبحوث، حيث نشر الدكتور بيندا عام ١٩٥٤ والذي أوضح علاقة ضمور المخيخ بحدوث تلك الحالات، ومع توالي البحوث فإن الحالة تعرف عالمياً بمتلازمة داندي ووكر.

ومتلازمة داندي ووكر أو (موه الرأس الخلقي)هي عيب خلقي ولادي نادر يصيب الدماغ، و بالأخص منطقةالمخيخ والبطين الرابع. يسبب هذا المرض خلل في التكون أو عدم اكتمال أو نقص نمو المخيخ، ويرافقه توسّع البطين الرابع للدماغ، وأيضا في النقرة الخلفية. مما ينتج عنه ضمور المخيخ، وأيضا العديد من المشاكل الدماغية المصاحبة، وقد يكون هناك ضمور في القنوات والثقوب التي يمر من خلاليها السائل الدامغي الشوكي ك(قناة ماجندي، وقناة لوشاكا) ، وكنتيجة لانسدادها يتراكم السائل داخل الجمجمة ويحدث ضغطًا شديدًا على نسيج المخ المحيط به ،وقد يتم التدخل جراحيًا لتقليل المضاعفات الناتجة تراكمه. وتتفاوت الأعراض بين التأخر العقلي واختلال الحركة والتوازن واضطراب حركة العين بالإضافة إلى أعراض استسقاء الدماغ ومنها تضخم حجم الجمجمة و القيء والتشنجات والهياج.

معدلات الإصابة

تصيب متلازمة داندى ووكر طفلًا واحدًا من كل ٢٥.٠٠٠ طفل، ٨٠% من المرضى تظهر عليهم الأعراض خلال السنة الأولى من عمرهم. ٩٠% من هذه الحالات تكون مصحوبة باستسقاء الدماغ ويظهر التخلف العقلي على ٥٠% من المرضى

الأسباب :

الأسباب غير معروفة حتى الآن ولكن التشوه يتعلق بتعطيل تطور جزء من الدماغ في المرحلة الجنينية

تلعب الوراثة دوراً غير واضح، وهناك حالات أثبتت وجود الوراثة المتنحية، لذى تمكن أهمية الأستقصاء الوراثي.

أصابة الأم الحامل في القسم الأول من الحمل بالحصبة الألمانية، الفيروس الهرطق **CMV** أو التكسوبلازما يمكن أن يكون سبباً لحدوث الحالة

نسبة تكرار الحالة لنفس العائلة ضعيفة لا تزيد عن ١-٥%

تصيب ١ من كل ٢٥٠٠٠ مولود حي

تشكل ٤% من حالات الأستسقاء الدماغي

نسبة حدوثه أعلى لدى الأناث / الذكور ١/٣

درجات أعراض الحالة مختلفة، وبعض الحالات يتم تشخيصها والتعرف عليها في مرحلة الطفولة المتأخرة

الأعراض :

درجات أعراض الحالة مختلفة، وتعتمد الأعراض على درجة وجود العيوب الخلقية، لذلك فإن بعض الحالات لا يتم التعرف عليها بعد الولادة مباشرة ولكن في مرحلة الطفولة لعدم وضوح الأعراض المرضية.

في أغلب الحالات يتم التشخيص بين ٣-٤ سنوات من العمر

في ٨٠% من الأطفال المصابين يكون حجم التجاويف الدماغية طبيعياً عند الولادة، ويزاد حجم هذه التجاويف في عمر السنة.

في ٩٠% من الأطفال يكون لديهم أستسقاء دماغي عند تشخيص الحالة

من الأعراض التي تحدث في الطفولة المبكرة :

زيادة حجم الرأس

بروز الجزء الخلفي من الرأس، مما يعطي الجمجمة شكلاً مميزاً كالبطيخ، حيث تكون الزيادة في حجم الرأس من الأمام للخلف أكثر منها على الجانبين

تأخر النمو الحركي

تأخر عقلي متفاوت الشدة ٤١-٧١% من الحالات

علامات وأعراض الأستسقاء الدماغي

مشاكل خلقية مصاحبة مثل : عيوب القلب الخلقية، العيوب الجسمية في الأطراف والأصابع

من الأعراض التي تظهر في الطفولة المتأخرة:

أعراض زيادة الضغط داخل الجمجمة ومنها: سرعة الانفعال، التشنجات، القيء

عدم التحكم في التوازن ونقص في تنسيق حركة العضلات نتيجة تعطل وظيفة المخيخ مما يؤدي إلى الترنح و المشية المهتزة نتيجة صعوبة تناسق وانسجام حركة العضلات الإرادية

عدم تناسق حركة العين مع الرأس، حيث يجد الطفل صعوبة في تتبع الأجسام بسهولة وتظهر كأنها ستقفز او تتأخر في الحركة.

مشاكل العيون ومنها، رأرأة العين، ضمور شبكية العين، وجود غلاف العين المشيمي **coloboma**

المشاكل السمعية ، ضعف السمع الحسي **sensorineural**

نمط تنفس غير طبيعي، حيث يكون هناك نوبات من التنفس السريع يتبعها انقطاع التنفس.

أعراض وجود مشاكل مصاحبة في الجهاز العصبي

التشخيص:

الأشعة الصوتية للدماغ

الأشعة المقطعية **CT scan**

الأشعة بالرنين المغناطيسي **MRI**

تحليل الكروموسومات

الأستشارة الوراثية

العلامات المميزة اللازمة لتشخيص متلازمة داندي ووكر:

ضمور المخيخ

التوسُّع الكييسي للبطينِ الرابعِ

الاستسقاء الدماغي

زيادة حجم الحفرة الخلفية للدماغ

العلاج

الحالة خلقية لا يمكن منعها من الحدوث

العلاج يعتمد على علاج الأعراض والمشاكل المصاحبة

القسطرة الدماغية في حالات وجود الأستسقاء الدماغي

المشورة الوراثية مهمة للوالدين ، لمعرفة أحتمالية تكرار الحالة

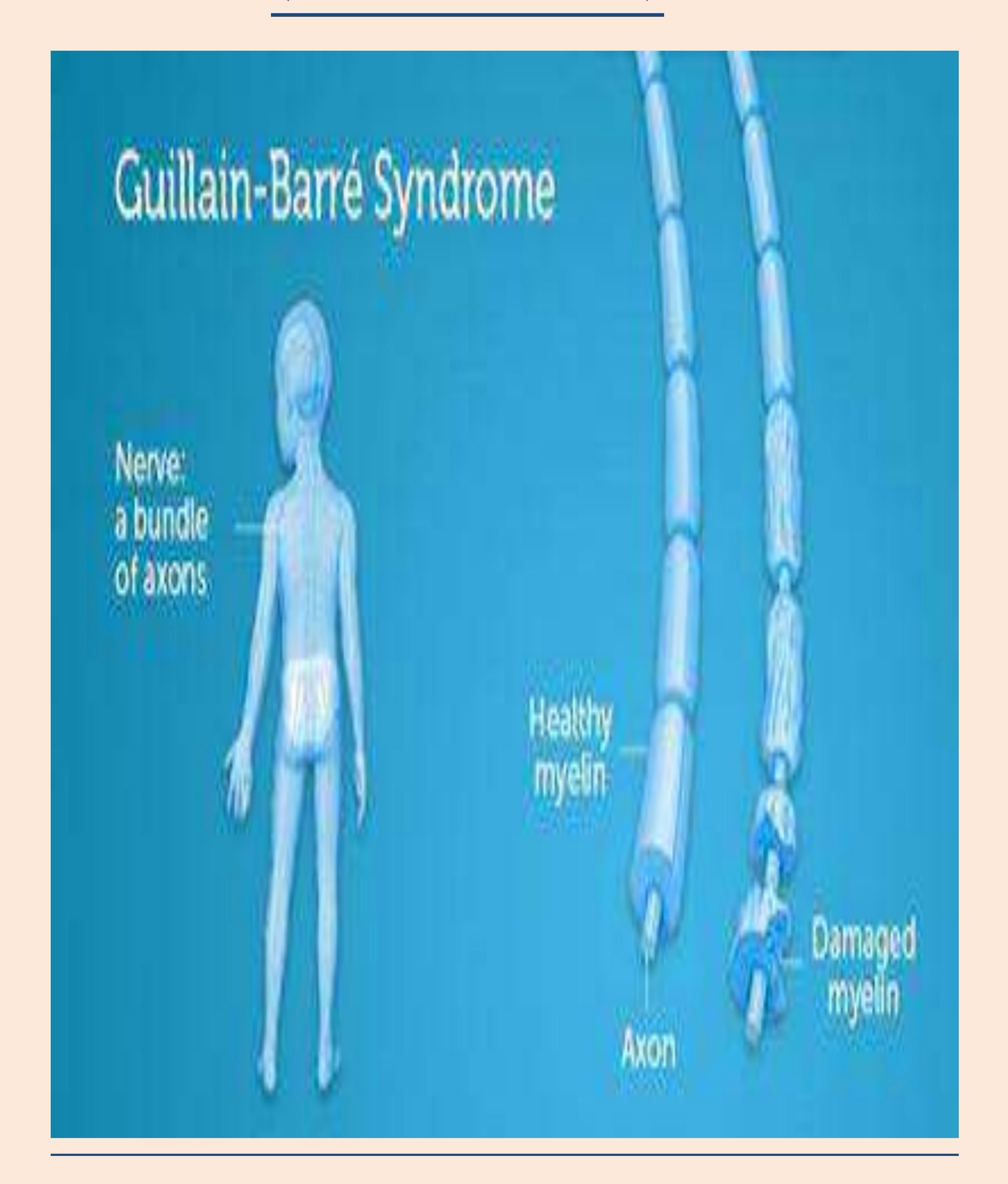
التعليم والتدريب

العلاج الطبيعي والوظيفي

علاج النطق ومشاكل الحركة

المتلازمة (٢٩)

(متلازمة غيلان باريه)



التهاب الأعصاب الحاد المزيل للنخاعين

Acute inflammatory demylinating polyneuropathy

هو أحد أمراض الأعصاب الحادة غير معروفة الأسباب، يصيب كل الأعمار ولكن يزداد حدوثه لدى الأطفال، يؤدي لشلل في الأجزاء المصابة ثم يمتد لجميع أجزاء الجسم.

في هذه الحالة يكون هناك التهاب حاد للأعصاب مما يؤدي لإزالة النخاعين وهو الغشاء الذي يغطي ويحمي الأعصاب، وعادة يبدأ على مستوى الجذور العصبية، ثم يمتد للأعصاب المحيطية (وقد يشمل الأعصاب القحفية والجسمية والذاتية) ، وعادة ما تظهر علامات الإصابة في الجزء السفلي (الطرفين – الرجلين) حيث يلاحظ وجود شلل في الأجزاء المصابة، ثم يرتقي إلى الأعلى خلال أيام أو أسابيع إلى الأجزاء العلوية من الجسم، وقد ينتج عنه شلل كامل للجسم بما في ذلك عضلات الوجه والفم والبلعوم والجهاز التنفسي، ولكن يلاحظ عدم تأثر عضلات العين الخارجية، أو المصرة (البول والبراز).

الأسباب:

هي حالة مرضية غير معروفة الأسباب، غالباً نتيجة نقص المناعة الذاتية ولكن غير معروف كيفية حدوثه، ولكن يلاحظ:

" يحدث بعد الإصابة ببعض الألتهابات الفيروسية مثل الأنفلونزا ، كوكساكي بمدة ١–٣ أسابيع

" يحدث بعد التهاب المعدة والأمعاء بالبكتيريا المسماة الكامبيلوباكتر

" يزداد حدوثه على خلفية الإصابة بـ (اللمفوما ، هودجكن ، الذأب الحمامي)

" بعد عمل جراحي بمدة (١– ٤) أسابيع

مراحل المرض والأعراض المرضية:

متلازمة غيلان باريه، التهاب الأعصاب الحاد المزيل للنخاعين، مرض يحدث بشكل سريع وحاد، وقد لا يلاحظ المراحل الأولى منه، وهذه المراحل هي:

١. مرحلة الحمى : تكون الأعراض غالبا في هذه المرحلة الى حد كبير شبيهه بالأعراض المرضية للأنفلونزا الحادة ، ارتفاع في درجة الحرارة ،صداع شديد ، دوار و آلام منتشرة في جميع أعضاء الجسم.

٢. مرحلة احتضان المرض : يصبح المريض في هذه المرحلة شبه طبيعي حيث تختفي جميع الأعراض السابقة و مدتها ما بين أسبوع الى أربع أسابيع.

٣. مرحلة الشلل: عادة يبدأ على مستوى الجذور العصبية، ثم يمتد للأعصاب المحيطية، ويلاحظ ما يلي:

" عادة ما تظهر علامات الإصابة في الجزء السفلي

" آلام في العضلات و خاصة عضلات بطن الساق (Calf Muscles)

" ضعف حاد او شلل بالجزء السفلي من الجسم

" تأثر الإحساس حيث يضعف الإحساس السطحي (Super Facial Sensory) والعميق (Deep Sensory) .

" تتاثر الاجزاء العلوية من الجسم خلال أيام أو أسابيع لشمل جميع أجزاء الجسم

" يشمل الضعف والشلل الجهاز التنفسي

" تتأثر العصاب القحفية (Cranial Nerves) خاصة العصب السابع و العاشر فيؤدي الى شلل الوجه والفم والبلعوم

" يلاحظ عدم تأثر عضلات العين الخارجية، أو المصرة (البول والبراز)

٤. تبلغ نسبة الشفاء حوالي ٨٥% في فترة علاج تتراوح ما بين ثلاث إلى خمسة أسابيع

٥. قد يعود المرض مرة أخرى في بعض الحالات بعد الشفاء التام

٦. قد يؤدي للوفاة لا قدر الله نتيجة لتوقف عضلات التنفس

التشخيص:

يعتمد التشخيص على القصة المرضية ومهارة الطبيب المعالج ، كما بعض الفحوص المخبرية، ومن الأعراض المرضية الدالة على المرض:

" وجود تنميل واضطراب حسي في الأطراف السفلية

" ضعف عضلي صاعد – من الأسفل إلى الأعلى – يصيب الباسطات أكثر من العاطفات المقابلة لها

" يزداد الضعف والشلل خلال أيام أو أسابيع

" غياب المنعكسات الوترية

" اشتداد المنعكسات البطنية

" ينتج عنه شلل كامل الجسم باستثناء عضلات العين الخارجية و المصرات

" تحليل السائل النخاعي CSF يظهر أرتفاع البروتين والألبيومين بدون ارتفاع عدد كريات الدم البيضاء

" التحليل الكهربي للعضلات المصابة يظهر علامات زوال النخاعين مثل نقص سرعة التوصيل الكهربي NCV ، تشتت مؤقت للاستجابة المثارة CAPs ، وغيرها

" التشخيص من خلال عينة – خزعة – من العضلات والاعصاب

الانماط الفرعية لمتلازمة غيلان باريه:

هناك انماط متعددة لهذه الحالة ، نوجزها كما يلي:

١ . متلازمة غيلان باريه المتكررة (Recurrent)

يكون المريض قد تعرض لهجمات أكثر من ٣٢ مرة

بدء الأعراض أسرع و الشفاء كامل تقريباً

عيار البروتين في السائل النخاعي يكون طبيعي عند بدء الانتكاسة

استجابته قليلة على المعالجة بكابتات المناعة

٢. اعتلال الأعصاب والجذور العديد المزيل للنخاعين المزمن (CIDP)

٣. اعتلال الأعصاب والجذور الدماغي النخاعي المزيل للنخاعين الحاد – متلازمة Miller-Fisher

الأكثر شيوعاًَ

تحدث في الشرق أكثر منه في الغرب

تنجم عن تشوه في جذع الدماغ يكون إما معزولاً أو مترافقاً مع أذية أعصاب محيطية

تتميز بوجود شلل في العين **Ophthalmoplegia**، عدم وجود الانعكاسات **Areflexia**، وجود الرنح **Ataxia**

٤. الاعتلال العصبي المحوري الحسي–الحركي الحاد **AMSAN** :

٥. الاعتلال العصبي المحوري الحركي الحاد **AMAN** :

يوجد لديهم ضعفاً حسياً خلال فترة المتابعة لمدة ٦ أشهر

وجود تنكس محوري باكر في الألياف المحركة فقط

يتصف المرضى بإن لديهم بدء أسرع لظهور الضعف ،ضعف قاصي مسيطر في البداية ،عدم وجود إصابة في الأعصاب القحفية ،وجود إصابة معدية معوية

تطور الحالة المرضية:

مع أختلاف الحالات المرضية وأنواعها، فإن تطور الحالة المرضية يكون كالتالي:

يبدأ المرض بسرعة خلال ساعات أو أسابيع

العلامات المرضية تكون خلال الأسبوع الأول

يستمر تطور المرض لمدة ٢-٤ أسابيع

فقدان القدرة على المشي عند ٦٠% من المرضى

ضعف الوظيفة التنفسية عند ٥٠% من المرضى حيث يحتاج ٢٥% منهم للتنفس الصناعي

يستمر التحسن خلال فترة زمنية تمتد من ٦ أشهر إلى سنتين

شفاء كامل عند ٩٠% من المرضى

ضعف خفيف يستمر لفترة طويلة عند ٣٥-٤٠% من المرضى

عجز طويل الأمد عند ٥-١٥% من المرضى

الوفاة عند ١-٥% من المرضى وينجم عادة عن المشاكل التنفسية ومشكل القلب

العوامل المؤثرة على تطور الحالة:

كبر السن

سرعة تطور المرض

الاعتماد على التنفس الصناعي

طول فترة الاصابة

علامات كهربائية على الاعتلال المحوري

التهاب المعدة والأمعاء

العجز

الوهن الشامل

العلاج:

تختلف الحالات من بعضها البعض في درجة شدتها ونوعها، وفي أغلب الحالات (٨٥-٩٠%) يكون الشفاء في مدة تتراوح بين ثلاثة وخمسة أسابيع، وقد يحتاج المريض للعلاج الطبي والعلاج الطبيعي والوظيفي.

العلاج الطبي:

الراحة التامة عل السرير

قد يحتاج المريض الدخول لغرفة العناية المركزة

مراقبة الجهاز التنفسي

مراقبة الجهاز الدوري والقلب

المحافظة على مجرى الهواء – التنفس – مفتوحا، وذلك من خلال شفط السوائل المتكرر، وقد يحتاج المريض لعمل فتحة تنفسية في العنق

الاهتمام بالتغذية، وفي حالة الشلل البلعومي فقد يحتاج المريض وضع أنبوب أنفي معدي للتغذية

علاج الحالات الطبية المصاحبة

منع حدوث تقرحات الفراش

فصد البلازما ة وتنقيته **Plasmaphoresis** وهو العلاج الأمثل لمثل هذه الحالات

تبديل الدم **Blood Exchange**

إعطاء الغاماغلوبولين **Gamaglobulin** وريدياً بجرعات عالية

العلاج الطبيعي والوظيفي:

يبدأ العلاج الطبيعي من دخول المريض للمستشفى ويستمر لمدة طويلة، معتمداً على الحالة المرضية وأحتياجاتها،لإعادة المريض لوضعه الطبيعي، ومنها:

في البداية يركز العلاج الطبيعي على الجهاز التنفسي، للوقاية من تجمع السوائل في الرئة ومنع حدوث الألتهابات – ذات الرئة، ولزيادة فعالية الجهاز التنفسي للتخلص من التنفس الصناعي

العلاج الطبيعي لمنع تقرحات الفراش – تقرحات الضغط

التدريب على تقنيات البلع للمرضى المصابين بالشلل البلعومي

التدريب على النطق والكلام للمصابين بالشلل الفموي

عند أستقرار حالة المريض ، يتم البدء في تمارين تقوية العضلات، وهي أنواع متعددة، منها الحركات الموجبة والتي يقوم بها المريض، والتمارين السالبة والتي يقوم بها المعالج الطبيعي

العلاج الوظيفي – الانشغالي، وهي التمارين والتدريب على نشاطات لوظائف معينة من أجل تأمين الاستقلالية الوظيفية للمريض في الحياة اليومية

المتلازمة(٣٠)

(متلازمة ألاجيل)



أول من كتب عن هذه الحالة هو الدكتور ألاجيل **Alagille** عام ١٩٦٩، لذلك سميت هذه الحالة باسمه، وفي عام ١٩٧٣ قام **Watson and Miller** بالكتابة عن مجموعة من حالات اليرقان في المواليد مع وجود ضيق الشريان الرئوي، وفي عام ١٩٧٥ قام الدكتور ألاجيل بنشر بحثه عن الصورة الكاملة لهذه المتلازمة، وهي عيب خلقي وراثي ينتقل بالوراثة السائدة، ويؤدي إلى عدم تخلق القنوات الصفراوية في الكبد، عيوب خلقية في القلب، تشوهات وعيوب في الوجه وعظام العمود الفقري ظهور تأخر عقلي بدرجات متفاوته حسب الحالة

.

الأسباب:

خلل في الجين **J AG1** الموجود في الكروموسوم ٢٠ **(p12 (2;3**

ينتقل بالوراثة السائدة **Autosomal dominant disorder**

ظهور العلامات متمايز **variable expression**، أي لا يكون بنفس الحدة لدى جميع الأشخاص المصابين

يصيب الذكور والإناث

نسبة حدوثها حالة لكل ١٠٠.٠٠٠ مولود

ما هي مشكلة الكبد؟

عدم وجود القنوات الصفراوية أو صغر حجمها، يؤدي لعدم تصريف الأفرازات الكبدية إلى الأمعاء، مما يؤدي لأرتجاعها داخل الكبد والذي سيؤدي لتليف الكبد، وظهور الأعراض المرضية.

الأعراض:

تختلف نسبة ودرجة ظهور الأعراض من شخص لآخر، فالبعض تظهر عليه العلامات المرضية بشكل كبير من اليوم الأول للولادة، وآخرون يتم اكتشاف حالاتهم بالصدفة لعدم ظهور الأعراض عليهم. قد تكون الأعراض واضحة لدى الطفل، وغير واضحة لدى أحد الوالدين

الضعف وعدم زيادة الوزن

ضعف النمو– الطول – نتيجة المقاومة ضد هرمون النمو

معالم الوجه المميزة والتي قد لا تكون واضحة خلال السنة الأولى من العمر مثل: الذقن الصغير البارز، العينان الغائرتان، الجبهة العريضة

خلل في الكبد حيث تكون الأقنية الصفراوية قليلة، لذلك يلاحظ وجود اليرقان من خلال اصفرار بياض العين والجلد

يكون لون البراز فاتح مثل الصلصال – لعدم وجود الإفرازات الصفراوية في البراز

يكون لون البول أصفر غامق

تضخم حجم الكبد والطحال

تراكم الكولسترول مما يؤدي لارتفاع ضغط الدم

عدم القدرة على امتصاص الفيتامينات الذهنية مما يؤدي للكساح وضعف التجلط

زيادة مستوى حمض الصفراء **serum bile acids** مما يؤدي لحدوث الحكة

عيوب خلقية في القلب خاصة ضيق الشريان الرئوي **pulmonary stenosis**

شكل غير معتاد لعظام العمود الفقري حيث يكون لها شكل الفراشة **butterfly vertebrae** في ٥٠% من الحالات

التخلف الفكري بدرجات متفاوتة

صغر حجم الخصية والذكر نتيجة ضعف الهرمونات الجنسية **Hypogonadism**

مشاكل في الكلى

مشاكل في العيون في ٧٥% من الحالات

السكري نتيجة لفشل البنكرياس

عادة ما يعيشون حتى مرحلة الشباب

من الأسباب الرئيسة للوفاة هو الجلطات الدماغية

التشخيص:

زيادة نسبة الصفراء المباشر في الدم نتيجة انسداد القناة الصفراوية

زيادة مستوى حمض الصفراء في الدم **serum bile acids**

زيادة مدة التجلط الدموي **prothrombin time**

زيادة نسبة الكوليستيرول والدهون الثلاثية في الدم

زيادة تحليل وظائف الكبد خاصة الفوسفيت الحمضي **alkaline phosphatase**

الأشعة الصوتية للقلب تظهر العيوب الخلقية

ارتفاع ضغط الدم

تغير وظائف الكلى

تحليل الكروموسومات **Chromosomal analysis**

خزعة الكبد – ندرة في القناة الصفراوية

الأشعة للعظام لمعرفة العيوب العظمية في العمود الفقري والأضلع والأطراف

الأشعة الصوتية للكبد لمعرفة التغيرات أو حدوث تحول سرطاني لها **hepatoma**

فحص العيون لمعرفة المشاكل المصاحبة

العلاج:

الحالة خلقية وراثية لا يمكن تغييرها أو التحكم فيها أعطاء الفيتامينات الدهنية ADEK، حيث ان نقص تدفق الصفراء يصعب من عملية الامتصاص و الاستفادة من هذه الفيتامينات

أعطاء الدهون الثلاثية medium chain triglycerides للأشخاص الذين لديهم نقص في الوزن

تستخدم العديد من الأدوية لتحسين تدفق الصفراء و تقليل الحكة

الجراحة:

تستخدم الجراحة لتصحيح تشوهات في القلب .

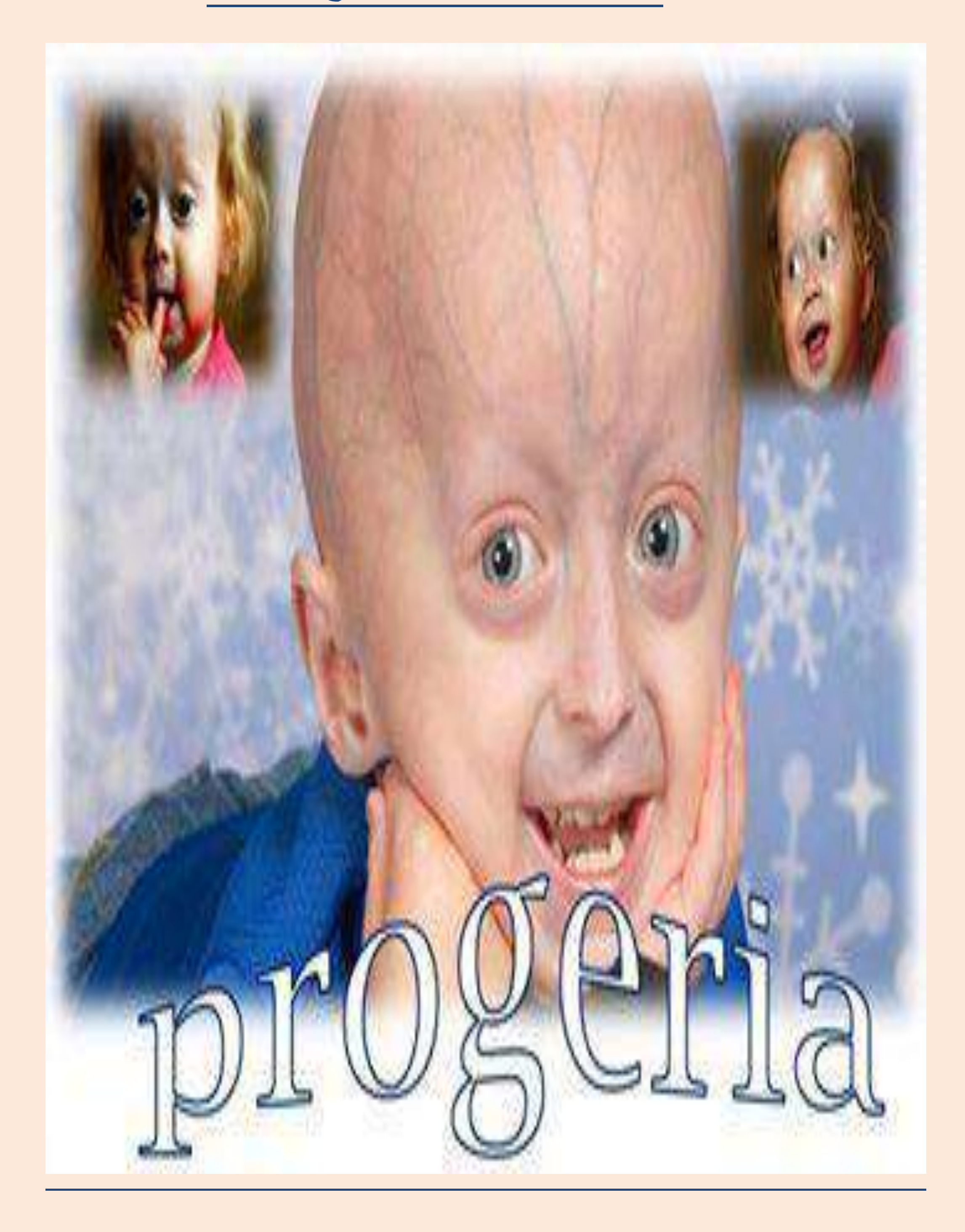
يمكن ان تستخدم عملية قسطرة لتوسيع الشرايين الضيقة

زرع الكبد يمكن ان يكون حلا بديلا عن المعالجة بالأدوية في الحالات الخطيرة من المتلازمة

المتلازمة (٣١)

من سلسلة المتلازمات

متلازمة البروجيريا (الشياخ المبكر)



(المعروف أيضا باسم "متلازمة بروجيريا جيلفورد-هاتشينسون" أو HGPS اختصارًا، أو متلازمة بروجيريا)،

هو اضطراب وراثي نادر جدًا، حيث تظهر على الإنسان أعراضٌ تشبه أعراض الشيخوخة ولكن في سن مبكرة جدًا. متلازمة الشياخ واحدة من عدة متلازمات (بروجيرويدية). وبروجيريا كلمة تأتي من المفردات اليونانية "برو" بمعنى "قبل" أو "سابق لأوانه"، و"جيراس" وتعني "التقدم في السنّ". ومعدل الإصابة بهذا الاضطراب منخفض جدًا، وتحدث في حوالي ١ من كل ٨ ملايين حالة ولادة.ومن يولد بهذا الاضطراب يعيش عادةً إلى منتصف سن المراهقة إلى أوائل العشرينيات. وهي حالة جينية تحدث عبر تحوّل في الجينات ونادرًا ما تُورّث باعتبار أن من يعاني منها عادةً لا يعيشون لفترة تمكنهم من الإنجاب. على الرغم من أن الشياخ أو بروجيريا مصطلح ينطبق بمعناه الدقيق على كل الأمراض التي تشمل أعراض شيخوخة مبكرة، إلا أنها غالبًا تختص بالمصابين بمتلازمة بروجيريا هاتشينسون-جيلفورد (HGPS).

العلماء مهتمون بمرض بروجيريا بالذات لأنه قد يكشف معلومات مهمة حول عملية الشيخوخة الطبيعية. وقد تمّ وصف أول حالة من هذا المرض بشكل واضح عام ١٨٨٦ من قبل جوناثان هاتشينسون كما وصفت أيضًا بشكل مستقل عام ١٨٩٧ من قبل هاستينغز جيلفورد. وسميت الحالة فيما بعد باسميهما فأصبحت (متلازمة بروجيريا هاتشينسون-جيلفورد).

لمحة تاريخية :اكتشفت أول حالات هذا المرض في إنجلترا عام ١٨٨٦م من قبل Hutchinson Dr. Jonathan ، وكذلك من قبل Dr. Hasting Gilfrd في عام ١٩٠٤ م (ولهذا يعرف المرض أيضا باسم Hutchinson – Gilford progeria syndrome)، ومن ثم تم التعرف على أكثر من ١٠٠ حالة أخرى حول العالم . وهذا المرض يظهر مرة من بين كل ٤ – ٨ ملايين ولادة تقريباً.

وقد سجلت في السنوات الأخيرة حالات من الشيخوخة المبكرة هذه في العديد من الدول (الجزائر، أستراليا، النمسا، كندا، الصين، إنجلترا، فرنسا، ألمانيا، المكسيك، بورتوريكو، جنوب أفريقيا، فنزويلا، بالإضافة إلى فيتنام

الأعراض:

يبدو ضحايا مرض "بروجيريا" طبيعيين عند ولادتهم، ولكن مع بلوغهم الشهر الثامن تظهر عليهم أعراض الشيخوخة المتسارعة، حيث تتجعد بشرتهم وتتخذ مظهر جلد قديم جدا، وتصبح العظام هشة، ويتساقط شعر معظم الأطفال المصابين ويصبحون صلعاً في سن الرابعة.

ولا ينمو طول الطفل ليزيد عن المتر الواحد وتشيخ أعضاؤه الداخلية، وحتى كمراهقين لا يزيد وزن الأطفال المصابين بالبروجيريا على ١٣- ١٦ كيلوغراما.

ويشكو المريض غالبا من أعراض تصيب أناسا متقدمين بالسن، مثل أمراض االقلب الوعائية الشديدة severe cardiovascular diseases، هذا بالإضافة إلى تصلب المفاصل، ويكون الرأس ضخما بالنسبة للوجه والفك السفلي، كما أن مظهر الأطفال عموما يكون متشابها بالرغم من اختلاف نسب الأطفال إلى العائلات أو العروق المختلفة.

هل يعاني مريض بروجيريا من مشاكل عقلية؟

كلا، بل إن مستوى ذكاء الاطفال المصابين بالمرض هو عادة أعلى من المتوسط.

تحدث الوفاة عادة بسبب سكتة قلبية أو نوبة دماغية في متوسط عمر ١٣سنة.

سبب المرض:

مرض بروجيريا لا يعتبر وراثيا بالمعنى الصحيح إذ لا ينتقل إلى المريض من أحد الوالدين، بل ينتج عن طفرة جينية تجري في الجنين خلال الحمل.

وقد ظلت المورثة المسؤولة عن هذا المرض مجهولة لمدة طويلة نظرا لصعوبات تقنية عديدة أهمها أن عدد المرضى المستهدفين للدراسة قليل و يتوزع في مناطق متباعدة، إلا أن العلماء توصلوا مؤخرا لمعرفة السبب، فقد ألقى بعض الباحثين نظرة على المنظومة الجينية لعشرين مريضا بالبروجيريا وآبائهم، فوجدوا أن ١٨ مريضا من هؤلاء يحملون التغاير نفسه في جين LMNA الموجود على الكرموزوم رقم ١. وكان الخلل هو استبدال لقاعدة DNA واحدة، مما أدى إلى استبدال الحمض الأميني غوانين بالحمض الأميني أدينين وظهور المرض. (ملاحظة: أحد المريضين الآخرين كان يحمل تغايرا آخرا ولكن في نفس الجين، أما الآخر فقد وصف بأنه يحمل بروجيريا غير كلاسيكية).

جون تاكت (١٥ عاما).. أكبر وأشهر مريض بروجيريا في العالم يتحدث عن مرضه خلال المؤتمر الذي عقد بمناسبة اكتشاف جين المرض (واشنطن-٢٠٠٣م). توفي جون بعدها بعام نتيجة أزمة قلبية

المتلازمة (٣٢)

متلازمة كوستيلو



أو ما يسمى بـ(faciocutaneoskeletal syndrome or FCS) ،

في عام ١٩٧٧، اكتشف د. جاك كوستيلو متلازمة كوستيلو، وهو طبيب أطفال نيوزيلنديّ الأصل، ويعود له الفضل في إصدار أول تقرير يخص هذه المتلازمة في مجلة أسترالية مهتمة بطب الأطفال، وكان هذا في عام ١٩٧٧. المجلد١٣، رقم ٢.

وهي اضطراب وراثي نادر يصيب أجزاء مختلفة من الجسم، ويتميز بتأخر في النمو والتقدم العقلي، بالإضافة إلى وجود سمات مميزة للوجه ومرونة في المفاصل غير اعتيادية وطيّات فضفاضة من الجلد الزائد خصوصًا على اليدين والقدمين، كما تكون هناك تشوهات قلب شائعة، بما في ذلك ضربات القلب السريعة جدًا أو ما يسمى بـ (تسرّع القلب) وعيوب في هيكلية القلب وفرط نمو في عضلة القلب ويمسى بـ (اعتلال عضلة القلب الضُخامّي).

تظهر متلازمة كوستيلو بشكل كبير في الأطفال خاصة عند الولادة، ولكن هؤلاء الأطفال ينمون ببطء أكثر من غيرهم وتكون لديهم صعوبة في التغذية. فنجد الأشخاص الذين يعانون من هذه المتلازمة يكون لديهم قصر قامة نسبي في المستقبل والكثير منهم لديهم انخفاض في مستوى هرمون النمو، وهذا ما يسمى بـ (المتلازمة التنموية).

بدايةً من مرحلة الطفولة المبكرة، يزداد لدى الأشخاص الذين يعانون من متلازمة كوستيلو خطر الإصابة ببعض الأورام السرطانية وغير السرطانية. كما تدعى الزوائد الصغيرة بـ الورم الحُلَيمِيّ وهي الأورام غير السرطانية الأكثر شيوعاً والتي يُنظر إليها في هذه المتلازمة، فنجد أن الأشخاص المصابون بهذه المتلازمة غالبًا ما يصابوا حول الأنف أو الفم أو بالقرب من فتحة الشرج.

ورم الأنسجة اللينة والتي تسمى بـ السَّاركومةُ العَضَلِيَّةُ المُخَطَّطَة هي الورم السرطاني الأكثر شيوعاً وارتباطاً بمتلازمة كوستيلو، كما تم اكتشاف أنواع أخرى من السرطان عند الأطفال والمراهقين الذين يصابون بهذا الاضطراب، بما في ذلك الورم الذي ينشأ من خلال إصابة الخلايا العصبية (وَرَمٌ أَرُوْمِيٌّ عَصَبِيٌّ) وتعتبر شكلاً من أشكال سرطان المثانة (سَرَطانَةُ الخَلاَيا الاِنْتِقالِيَّة).

علم الوراثة

تحدث متلازمة كوستيلو بسبب واحدة على الأقل من خمس طفرات مختلفة في جين (H–Ras) على كروموسوم١١، ويوفر هذا الجين تعليمات لصنع بروتين(H– Ras) والذي يساعد في السيطرة على نمو الخلايا وانقسامها. بالإضافة إلى أن الطفرات التي تسبب متلازمة كوستيلو تؤدي إلى إنتاج بروتين (H–Ras) والذي ينشط بشكل دائم، إلى جانب آثار نمو الخلايا التي تستجيب لإشارات معينة من خارج الخلية، فيوجّه البروتين المفرط النشاط الخلايا لتنمو وتنقسم بشكل مستمر، بعد ذلك قد يؤهب هذا الانقسام الخلوي الأشخاص الذي يعانون من نمو الأورام الحميدة و الخبيثة. ويبقى من غير الواضح كيف تسبب الطفرات مميزات أخرى لمتلازمة الكوستيلو في جين (H– Ras)، ولكن تنجم كثير من الإشارات والأعراض عن فرط في نمو الخلية أو حتى انقسام غير طبيعي لها.

يعتبر جين (H– Ras) طَليعَةُ للجينِ الوَرَمِيّ وهو الذي يُحدث الطفرات الجسدية للأشخاص الأصحاء مما يساهم في إصابتهم بالسرطان، وفي حين أن الأطفال المصابين بمتلازمة كوستيلو عادة ما يكون لديهم طفرة في جين (H– Ras) في كل خلية من خلايا أجسادهم. خلاف ذلك، فإن الشخص السليم المصاب بورم ناجم جزئياً عن طفرة (H– Ras) سيكون لديهم طفرة (H– Ras) المتحولة داخل الورم، ويمكن أيضًا استخدام اختبار الطفرة الموجودة في الأورام السرطانية لاختبار الأطفال المصابين بمتلازمة كوستيلو.

متلازمة كوستيلو هي متلازمة تحدث بالوراثة المتعلقة بالصِّبْغِ الجَسَدِيّ وهي نمط غالب في هذه المتلازمة مما يعني أن نسخة واحدة من الجين كافية بأن تتسبب في حدوث اضطراب. وقد حدثت معظم الحالات تقريبًا من طفرات جديدة، فنجد أن من يصاب بهذه التلازمة الأشخاص الذين ليس لهم تاريخ يتعلق بهذا الاضطراب في أسرهم. وتعتبر هذه حالة نادرة، و اعتبارًا من ٢٠ أبريل ٢٠٠٧ تم الإبلاغ عن ٢٠٠ إلى ٣٠٠ حالة في جميع أنحاء العالم.

الأهمية التاريخية

أفادت التقارير أن الطفرات الوراثية في جين (H–Ras) يسبب متلازمة كوستيلو وكان ذلك لأول مرة في عام ٢٠٠٥.

فنجد أن هذه الطفرات المسببة لمتلازمة كوستيلو ترتبط جنبا إلى جنب مع الطفرات التي تسبب المتلازمة القلبية الجلدية الوجهية الجلدية حيث تم اكتشاف ذلك بعد فترة وجيزة من الزمن، كما تفاجأ علماء الوراثة وقاموا بتغيير طريقتهم في كيفية معرفة تصيف المتلازمات الوراثية (بحاجة لمصدر). قبل

هذا، بدأ علماء الوراثة بالبحث عن طفرات جديدة في الجينات، بالإضافة إلى الطفرات التي تسبب متلازمات متشابهة لمتلازمة غير معروفة (بحاجة لمصدر)، فعلى سبيل المثال، تحرّى الباحثون حول طفرة متلازمة نونان الأكثر شيوعا (PTPN11)، ولكنّهم لم يجدوا أي شيء يتعلق بمتلازمة كوستيلو أو المتلازمة القلبية الجلدية الوجهية الجلدية (بحاجة إلى مصدر). تم العثور على الطفرة الأولى و التي تعرف حالياً كواحدة من الأليلات لمتلازمة كوستيلو، حيث وجدت بشكل غير متوقع عندما استخدم باحثون يابانيون الحمض النووي من الأطفال المصابون بمتلازمة كوستيلو كعنصر للتحكم وذلك للبحث عن جين نونان آخر.

أدرك العلماء أن المتلازمات كانت تجمع معًا سريريًا وفقًا لعلاماتها وأعراضها التي ترتبط لم يكونوا قد أدركوها من قبل مطلقًا؛ فلذلك نجد أن الطفرات التي تسبب متلازمة كوستيلو ومتلازمة نونان والمتلازمة القلبية الوجهية الجلدية ترتبط فيما بينها من خلال وظائفها الخلوية وليس من خلال كونها على أو حتى بالقرب من أحد جينات الطفرة المعروفة. أما بالنسبة للوظيفة الخلوية التي تربط بينها فهي مسار للإشارات المشتركة التي تجمع المعلومات من خارج الخلية إلى النواة، ويسمى هذا المسار المختص في نقل الإشارة مسار(Ras-MAP-Kinase).

العلاج

في عام ٢٠٠٥، في اجتماع الجمعية الأمريكية لعلم الوراثة البشرية قدّم فرانسيس كولينز عرضاً حول المعاملة التي وضعت للأطفال المتضررين من الشيخوخة المبكرة، كما ناقش مدى تأثير عقار مثبط إنزيم فارنيسيلترانسفيريز على جين H-Ras

بعد العرض الذي قُدم، ناقش أعضاء الشبكة الأسرية المختصة فيما يتعلق بمتلازمة كوستيلو عن مدى إمكانية عقار مثبط إنزيم فارنيسيلترانسفيريز في مساعدة الأطفال المصابون بهذه المتلازمة. قدّم مارك كيران في الندوة الدولية الأولى لبحوث متلازمة كوستيلو، وكان ذلك في عام ٢٠٠٧، وأبدى موافقته على أن عقار مثبط إنزيم فارنيسيلترانسفيريز قد يساعد الأطفال المصابين بهذه المتلازمة، وناقش مع كوستيلو داعياً له عن ما تعلمه في إنشاء وإدارة التجارب السريرية مع مبادرة المسار السريع وذلك لمساعدتهم على النظر في الخطواتهم المقبلة.

ثمة دواء آخر يؤثر على جين (H- Ras) وهو وفاستاتين الذي يُقرر كعلاج للأشخاص المصابين بالنوع الأول من الورم العصبي الليفي، فعندما ذكر هذا في الأخبار، طلب المجلس الاستشاري المهني

أن يستخدم هذا الدواء في معالجة متلازمة كوستيلو. ارتبطت الآثار المترتبة من البحث عن دواء الفاستاتين مع السينامكي سيلفا وهو الذي قدّم نتائج بحثه في ندوة أُقيمت عام ٢٠٠٧، كما يعتقد سيلفا أن الدواء الذي كان يُدرس وبالإضافة إلى الإدراك يمكن أن يساعد الأطفال الذين يعانون من متلازمة كوستيلو.

أما بالنسبة للدواء الثالث الذي قد يساعد الأطفال المصابين بهذه المتلازمة وهو مثبط من منظمة مجاهدي خلق والتي تساعد على كبح أقرب مسار إلى نواة الخلية.

الخطوات التالية

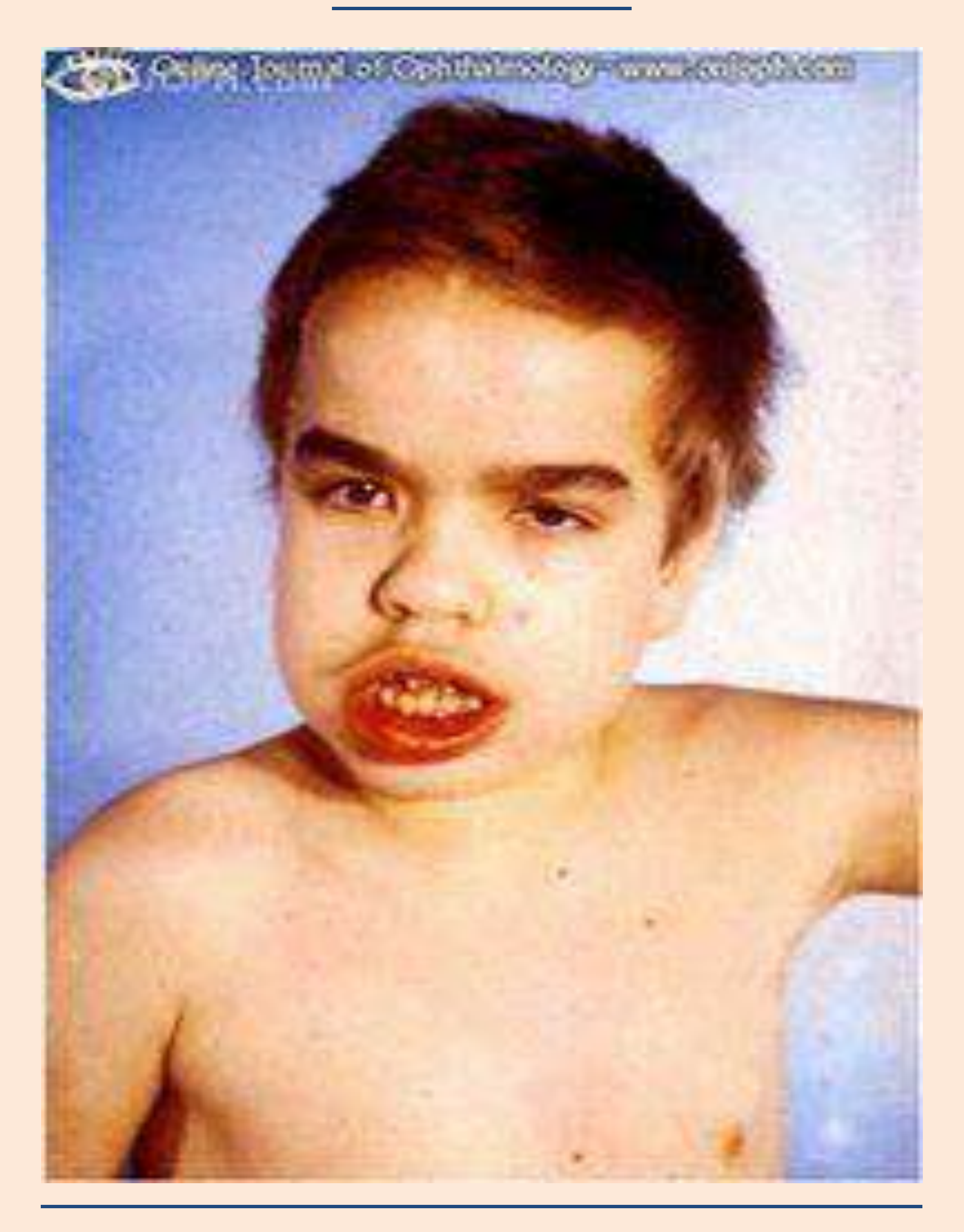
يعتقد الباحثون بأن هناك عدد كاف من الأطفال المصابين بمتلازمة كوستيلو لإجراء اختبار الدواء عليهم في وقت واحد وبطريق فعّالة، فبموجب ذلك يجب على الباحثين أن يقرروا أي من هذه العلاجات يستطيعوا أن يجربوها أولاً والنظر إلى المعضلات الأخلاقية والمخاطر التي قد تنجُم، بالإضافة إلى جمع الأموال للبحوث. في أوائل عام ٢٠٠٨، قام الباحثون الأسبانيون بتطوير ما يسمى بـ كوستيلو الماوس مع طفرة (G12V)، وعلى الرغم من

أن طفرة (G12V) تعتبر نادرة لدى الأطفال المصابون بملازمة كوستيلو، ألا أن طفرة (G12V) التابعة لفصيلة الفئران لا تظهر لتطور الورم كما هو متوقع، ولكن قد تكون المعلومات الخاصة بنموذج قلب الفأر قابلة للتحول إلى بشر.

كما نشر باحثون ايطاليون ويابانيين عن كل ما يخص تطويرهم لما يسمى بـ زرد كوستيلو وبالإضافة إلى طفرة (G12V)، وكان ذلك في أواخر عام ٢٠٠٨. فظهور نماذج حيوانية قد يتسارع في تحديد خيارات للعلاج.

المتلازمة (٣٣)

(متلازمة سانفيليبو)



متلازمة سانفيليبو عبارة عن مرض وراثي متنحي ناتج من عيب في التمثيل الغذائي وينتمي إلى امراض السكريات المخاطية العديدة ،وتظهر الاعاقة العقلية في سن ١-٤ سنوات . وقد سميت المتلازمة بهذا الاسم نسبة الى الطبيب الأمريكي سلفستر سانفيليبو الذي اكتشف المرض وذلك في عام١٩٦٣.

يحتوي الطعام الذي نأكله على الكربوهيدرات والبروتين والدهون ،وتمر هذه الأطعمة بسلسلة من التفاعلات الكيميائيّة لهضمها و لإنتاج الطاقة اللازمة للنمو والحياة الطبيعية .

و هذه التفاعلات الكيميائية لهضم الطعام تسمى عملية التمثيل الغذائي وتسمى أيضاً (العملية الاستقلابية) .

كل تفاعل كيميائي يتحكم فيه نوع خاص من المواد الكيميائية تسمى انزيمات ،وأمراض التمثيل الغذائي أو الأمراض الاستقلابية تحدث عند وجود نقص أو فقدان كامل لأحد هذه الانزيمات ،وفي العادة تؤدي إلى تراكم

أحد المواد الكيميائية مصحوب بنقص مادة كيميائية أخرى ،فأعراض المرض تظهر نتيجة لهذا الاختلال فالمادة المتراكمة تتكون كأنها مادة سامة نتيجة لتراكمها والمادة الناقصة تجعل الجسم غير قادر على أداء الوظيفة التي تتطلب هذه المادة .

ومتلازمات التمثيل الغذائي لها عدة أنماط ، منها :

متلازمات اضطراب التمثيل الغذائي للسكريات العديدة : متلازمة هرلر- متلازمة هنتر- متلازمة سانفيليبو

وتعتبر متلازمة سانفيليبو الافضل حالاً من بين متلازمات السكريات العديدة .

كيف يورث المرض ؟

جميعنا لدينا جينات مورثه من ابائنا حيث تتحكم

في اذا ما كنا طوال ، قصار ، الخ

بعض الجينات التي نرثها (متنحية) ، وهذا يعني

اننا حاملين للمرض ولكن هذا ليس لديه ادنى

تأثير على نمونا .

والسانفيليبو يحدث عن طريق جين متنحي ، فإذا تزوج

شخص حامل للجين من اخر حامل ايضا سيكون لدينا

احتمال من اربع احتمالات في كل حمل بوجود طفل

مصاب ، وهناك احتمالان من ثلاثة بأن الطفل سيكون

حامل للمرض كوالديه

وللاطمئنان ، فحيث ان المرض نادر جدا ففرصة الزواج

لهما من حامل اخر طفيفة جدا بشرط عدم الزواج من ابناء العموم

أو الاقارب .

الأسباب الرئيسية لمتلازمة سانفيليبو:

تحدث هذه المتلازمة بسبب فقدان بعض الإنزيمات اللازمة لتكسير السكر ،وهناك أربعة أنواع رئيسية تعتمد على الانزيم الذي يتأثر. مشابهة للتخلف العقلي، النوع الثالث لعديد السكريد المخاطي، من أمراض التخزين.السكريات المخاطية العديدة عبارة عن سلاسل طويلة من جزيء السكر تستخدم في بناء رابط من الانسجة في الجسم .

وهناك عملية مستمرة في الجسم تقوم باستبدال المواد المستخدمة وتفكيكها للتخلص منها والأطفال المصابين لديهم نقص في الانزيم الاساسي المسئول عن خفض السكريات المخاطية المتعددة المستخدمة ،وعدم اكتمال تفكيك السكريات المخاطية المتعددة يتسبب في تراكمها في خلاياالجسم مسببة ضرر تدريجي،وحديثي الولادة يظهر عليهم علامات قليلة من المرض ولكن مع تزايد تلف الخلايا تبدأ الاعراض بالظهور.

لاعراض والمظاهر الجسمية العامة لمتلازمة سانفيليبو :

← تشوهات عظمية تشمل تيبس بالمفاصل وتشوه باليدين والأصابع .

← الرقبة قصيرة .

← الأنف : بها كبر وتفلطح .

← العين : كثافة في الرموش والحاجبين .

← الأذن : صعوبة في السمع .

← الفم : مفتوح مع كبر في حجم اللسان والشفتين وسيلان اللعاب .

← الجذع : كبر في حجم البطن نتيجة تضخم الكبد والطحال .

← الأطراف العليا : تصلب بالمفاصل، وأصابع اليدين تكون قصيرة وعريضة مع وجود تشوه انثنائي بسبط بالكوعين ومفاصل الأصابع .

← الأطراف السفلى : التقاء بالركبتين من الداخل .

المشاكل العصبية والحركية :

يوجد صعوبة بالنطق تصل إلى حد البكم في بعض الحالات ، وسيولة في اللعاب ، ومشاكل سمعية ، ويستطيع المريض أن يمشي عند سن ٢-٣ سنوات مع اتساع المسافة العرضية بين القدمين .

القدرة العقلية :

توجد إعاقة عقلية تظهر عند سن ١-٤ سنوات ، وكذلك اضطراب سلوكي تصعب السيطرة عليه مع تقدم المريض في العمر .

المشاكل الصحية المصاحبة :

تحدث التهابات بالجهاز التنفسي ، وإقعاد تام في بعض الحالات ، والعمر المتوقع يكون قصيراً يصل إلى ٣٠ سنة في بعض الحالات .

الناحية التعليمية :

← التخلف العقلي لا يظهر عند الولادة بل يظهر عند ١-٤ سنوات ، وهو يعتبر أحسن أنواع التمثيل الغذائي المشابه له لأنه لايوجد عتامة في القرنية .

← يعتبر الاضطراب السلوكي والمشاكل السمعية وتصلب العضلات والتشوهات الانثنائية بالمفاصل وصعوبة النطق وسيلان اللعاب عائقاً من الناحية التعليمية ويحتاج المريض للتقييم في كل هذه النواحي للوقوف على ما يناسب قدراته من الناحية التعليمية .

هل هناك أشكال مختلفة من المرض ؟

حتى الان هناك قصور (نقص) في اربع انزيمات مختلفة

مسببه متلازمة سانفيليبو

عادة ما تحدث الاعراض السريريه بعد عامين

ويبدو ان التطور غير طبيعي وتشمل فرط النشاط

والسلوك العدواني

والتأخر في التنمية

اضطرابات النوم ، خشن الشعر ، الشعرانيه ، والإسهال.

ليست هناك سوى مظاهر جسديه خفيفة نسبيا

ثم يلي ذلك فترة من التخلف العقلي التدريجي .

والأعراض تظهر تدريجيا خلال مرحلة الطفولة

← الخرف

← عصبية شديدة

← اضطرابات النوم

← مشاكل في السلوكيات

← محدب الوجه

← فرط النشاط

← التهاب الشبكية تظهر مع مرور الوقت

ولا يمكن تمييزها سريريا من الاشكال الاخرى للسانفيليبو

فيبدو طبيعيا ومع الوقت تظهر الاعراض كغيرها من الاشكال السابقة

← مشاكل في السلوكيات

← اضطرابات النوم

← الاذنين منخفضة

← خشن الملامح

← انخفاض جسر الأنف

← شديدي الاعاقة مع الوقت

← الاعتماد الكامل بالنهاية على من هم حولهم

ما مدى انتشار هذا المرض ؟

تقدر نسبيا بحاله من كل ٧٠,٠٠٠ حالة ولادة

حسب نوع الحاله المصاحبة للطفل

مراحل متلازمة سانفيليبو

ينقسم المرض إلى ثلاث مراحل رئيسية :

← مرحلة ما قبل الدراسة: قد تكون محبطة جدا لدى الآباء حيث يبدؤون في القلق لأن الطفل يكون متأخر في النمو عن ذويه ، وربما يشعرون أنهم ملامون بسبب فرط الحركة وصعوبة سلوك الطفل .

والتشخيص في كثير من الأحيان يكون متأخر جدا حيث بعض الأطفال لا يبدون مختلفين عن غيرهم ، والطبيب يجب أن يكون مدركاً كفاية (ذو خبرة) حتى يتعرف على أن هناك أمر جاد (خطأ ما) ويقوم بطلب

فحوصات للبول والدم حتى يتوصل إلى التشخيص .

ولا نستبعد أن يكون هناك شخص أو أكثر مصاب في العائلة قبل البدء في التشخيص .

← المرحلة الثانية من المرض: تتميز بفرط الحركة والقلق وصعوبة السلوك في كثير من الاحيان ، وبعض الاطفال لا ينامون إلا قليلاً في الليل، والكثير منهم يحبون قضم الأيادي ، أو الملابس أو أي شيء

يقع في أيديهم .

وللأسف، سيفقد الطفل القدرة على التخاطب والفهم بالتدريج ومن الممكن أن يجد الآباء صعوبة في التخاطب مع طفلهم .

وسيجد الكثير طرق أخرى للتفاهم (الاتصال) .

لا يستطيع بعض الاطفال قضاء حاجتهم بنفسهم ، ومن منهم يستطيع ذلك

سيفقد القدرة على ذلك في نهاية المطاف .

← في المرحلة الثالثة من المرض: يبدأ الطفل بالتراجع ،وتصبح أقدامهم متذبذبة ، ويميلون للسقوط كثيرا عند المشي أو الجري ،وفي النهاية سيفقدون القدرة على الحركة ،والحياه قد تكون أكثر سلاماً في

بعض الاحيان ،ولكن سيحتاج الآباء إلى المساعدة جسدياً في مهمة رعاية الطفل أو المراهق الغير قادر على الحركة .

هل هناك علاج ؟

في الوقت الحاضر لا يوجد علاج لأي من أمراض السكريات المخاطية العديدة

فهناك أساليب تجريبية متنوعة أجريت لمحاولة الاستعاضة عن الانزيم الناقص

ولكن لا شيء منها اثبت أي نجاح أو منفعة على المدى الطويل .

وفي الوقت الحالي العلاج المتاح يهدف إلى التخفيف من أعراض مثل فرط النشاط الزائد وأنواع العدوى التي تصيب الأذن...

و زيارات متعددة لمتخصصي (الأعصاب ، الأذن والأنف والحنجرة ، والعظام)..

ومع ذلك فإن هذه الكفاءات من العلاجات تقتصر عادة للأطفال الذين يعانون من متلازمة سانفيليبو .

وحاليا يمكن الاستفادة من الجينيستين (Genistein) في التثبيط (التخفيف) من انزيم التايروسين كاينيز .

والجينيستين : هو أحد الايزوفلافونات ويوجد في عدد من النباتات مثل فول الصويا ومنتجاته مثل التوفو والخضروات بروتينية القوام وهي من مصادر الأغذية الأساسية.

الايزوفلافونات الموجودة في فول الصويا هي مجموعة من المركبات توجد في فول الصويا وتستخلص منه ،وبجانب انه يعمل كمضاد اكسده فان كثير من الايزفلافونات وجد انها تتفاعل مع مستقبلات الاستروجين،وتحدث اثر في الجسم مشابه لما يحدثه هرمون الاستروجين. ايضا تقدم الايزوفلافونات دور فعال غير هرموني.

تعمل الايزوفلافونات كمضادات اكسده تدمر الشقوق الحر (وهي مواد ضارة بالجسم) وكذلك تعمل كالاستروجين في حث تطور وتوازن الصفات الانثوية وكذلك تمنع الخلايا من استعمال انواع الاخرى من الاستروجين.

ايضا تعمل الايزوفلافونات على منع تكوين أوعية دموية جديدة وتمنع التكوين الغير طبيعي للخلايا المصاحبة للسرطان.

توضح الدراسات ان الاشخاص الذين يأكلون كميات كبيرة من منتجات الصويا ينخفض لديهم انتشار سرطان الثدي والقولون والبروستات اكثر من غيرهم في الولايات المتحدة.

اضافة لذلك قد ينصح به بواسطة تدعيم تغذوني مناسب.

هناك دراسات وجدت ان تناول الايزوفلافونات مثل الجينيسيتين والدايدزين والجلايستين هو آمن للناس ،وهناك دراسات معملية على حيوانات التجارب اظهرت ان الايزوفلافونات والصويا تحمي من السرطان عند اعطاءها الحياة المبكرة ، لكنها قد تستثير الكيميائيات المسببة للسرطان اذا اعطيت خلال الحالات الخطرة والمتدهورة وأيضا عندما تكون عملية تدوير الاستروجين منخفضة النسب

.

مشاكل الأمعاء عند مرضى السانفيليبو :

يتعرض الاطفال المصابين بهذا المرض إلى نوبات اسهال حادة أو خفيفة ربما يكون بسبب خلل في الجهاز العصبي المتحكم بهذه الوظائف .

والامساك بالنسبة لهم مشكلة حيث تضعف العضلات و يخفف النشاط كما أنه ينصح الاطباء في حالة حدوث امساك اعطاء المسهلات أو الحقنة الشرجية .

نصائح لرعاية الطفل المصاب به :

١- من المهم معرفة أن العلاج لهذه الأمراض مدى الحياة ولذلك من المهم المتابعة مع طبيب طفلك و التقيد بالحمية الغذائية لكي تتجنب ضعف النمو و المضاعفات الخطيرة على عقل الطفل .

٢- من المهم المتابعة و التقيد بمواعيد العيادة مع الطبيب المختص و مع أخصائية التغذية .

٣- قد تتدهور صحة الطفل عند تعرضه لأي مرض كالزكام مثلا أو عند حدوث ضعف في الشهية للطعام ولذلك من الواجب الحرص عند إصابته بأي مرض على إعطاءه المزيد من السوائل و خاصة التي تحتوي على المواد السكرية كالعصيرات و تشجيع الطفل على تناول وجبته الغذائية .

٤- من المهم التنبه و معرفة الأعراض المنذرة كالقيء و الخمول والحضور إلى المستشفى بشكل سريع لكي يتلقى الطفل العلاج اللازم و قبل أن تتدهور صحته .

٥- احرص عند السفر أخذ كل ما تحتاجه من احتياطات و الحرص على أن يكون في المدينة التي تذهب إليها طبيبا له خبرة بمثل هذه الأمراض خاصة إذا كانت مدة السفر طويلة .

٦- قد يكون من المستحسن أخذ تقرير طبي يذكر حالة الطفل والخطوات التي يجب القيام بها لو تدهورت حالته .

٧- إن متابعة صحة الطفل على المدى الطويلة قد يستدعي تضافر عدة تخصصات طبية لمساعدة الطفل ،فاحرص على إتباع إرشادات المختصين فيما يخص الطفل .

٨- عليك معرفة انه لا يوجد علاج شافي لهذه الأمراض ،فلذلك احرص على عدم تجريب أي علاج إلا تحت إشراف طبيبك

المتلازمة (٣٤)

(متلازمة سنجد – سقطي)

متلازمة الشرق الاوسط





وصفت هذه المتلازمة أول مرة في المملكة العربية السعودية عام ١٩٨٨،وهي تحمل اسم مكتشفيها (الدكتور/ سامي سنجد والدكتورة /نادية عوني سقطي.)

وقد وجدت في أطفال قطريين وكويتيين وعمانيين وأماكن أخرى في الشرق الأوسط ومناطق أخرى. يعود سبب المتلازمة إلى طفرة في المورثة في الكروموسوم ١ كما توجد حالات نادرة ليس السبب فيها خلل في هذه المورثة.

كما وجدت ٦ حالات للإصابة بهذه المتلازمة وتعاني من انخفاض في مستوى عامل النمو شبيه الانسولين–١ وتخلف في عمر العظام.

كما تمسى هذه المتلازمة "بمتلازمة قصور جارات الدرقية والتخلف وخلل البنية" لأنها تمتاز هذه الحالة بتخلف عقلي وبدني وسحنات نموذجية وقصور جارات الدرقية وخلل البنية، وذلك تسمى "بمتلازمة الشرق الأوسط".

إن خلل البنية الظاهر في المصابين بهذا المرض يكون على شكل:

وجه طويل ورفيع

عينان صغيرتان وغائرتان

أنف مستدق كالمنقار

أذنان كبيرتان ومرنتان

صغر الرأس

شفتان رقيقتان ونثرة طويلة

كما تظهر أعراض تقزم والذي قد يكون بسبب نقص هرمون النمو، وكذلك تمتاز اليدان والقدمان بصغرها، أما الأصابع فهي مستدقة وتعاني من الانحراف.

كما يعاني المصابون بهذه المتلازمة من سوء إطباق الأسنان وعدم انتظامها.

يعتبر المرض مرضاً وراثيا ناتج عن حدوث طفرة في جين(مورث)على الذراع الطويلة لكروموسوم واحد. و ينتقل المرض من الأبوين الحملين للمرض إلى بعض أطفالهم .وهو ينتقل بالوراثة المتنحية والتي تعطي نسبة ٢٥% احتمال تكرار الإصابة في كل حمل

الأعراض

الحمل والولادة

* حركة الجنين أثناء الحمل قليلة و بطيئة.

* في العادة يكون وزن الطفل المصاب عند الولادة ما بين ٢ إلى ٣,٥ كيلو غرام وأطوالهم ما بين ٤٠الى٤٥ سم.يولد الكثير من الأطفال المصابون بالمرض بغشاوة رمادية اللون على الجزء الأمامي من العين وقد تكون مصحوبة بابيضاض في العدسة.وهذه الغشاوة المصحوبة بابيضاض في عدسة العين إذا استمرت لمدة طويلة قد تضعف النظر، حيث يضمر معها العصب البصري بشكل يصعب علاجه.ولكن من الملاحظ أن هذه الغشاوة تخف عند ارتفاع مستوى الكالسيوم في الدم إلى الحد الطبيعي ويتم ذلك بعد مرور عدة اشهر.ومع ذلك يجب متابعة طبيب العيون لتأكد من عدم الحاجة لأجراء عملية لإزالة الغشاوة عن طريق استئصال العدسة أو زراعة القرنية لو لزم الأمر.

* تشنجات إذا نقص مستوى الكالسيوم او المغنيسيوم في الدم.

* نقص في المناعة وسهولة انتقال العدوى لهم مثل الزكام .

الأوصاف والملامح

* قصر القامة

* صغر حجم الرأس

* قصر الرقبة

* ذقن صغير

*طول في المسافة بين طرف الأنف والشفة العليا

* الأطراف السفلية و العلوية صغيرة و قصيرة

* العينين غائرتين

* غشاوة على العينين .

* الأذنين كبيرتين وقريبتين من الذقن

النمو الجسدي

* نمو الأسنان طبيعي

* قصر شديد في القامة

*بطء شديد في النمو (زيادة ضعيفة في الوزن و مع زيادة قليلة في ا لطول)

مع تقدم العمر هناك تغير بسيط في ملا مح الوجه والشكل العام للجسم،فعلى سبيل المثال قد يبدوا الطفل ذوا السنتين كأنه في الشهر الثالث من العمر و ذوا السبع سنوات كأنه في السنة الثانية من العمر.

اكتساب المهارات والنمو العصبي

* لديهم تأخر عام في اكتساب المهارات . وفي العادة يكون لديهم تأخر بسيط في المهارات العقلية مع تأخر في النطق والتواصل. وهؤلاء الأطفال قابلين للتعلم والتحسن عند الاهتمام بهم وتقديم البرامج التأهيلية والتعليمية المناسبة لقدراتهم.كما أن شدة التأخر تزيد عند إهمالهم أو عند عدم حصولهم على العناية اللازمة .

التطور الحركي

*الجلوس : نتيجة لتأخر العام في المهارات يجلس كثير من الأطفال المصابون عند إكمالهم السنة الأولى من العمر. كما يتأخرون في الانقلاب والحبو والمشي.

التطور النفسي

*تشابه الناحية النفسية للأطفال المصابين بمتلازمة سانجد سقطي الحالات النفسية للأطفال المصابين بتأخر عقلي من النوع البسيط إلى حد بعيد.

الأسباب

تحدث متلازمة سانجد سقطي بسبب حدوث طفرة في أحد الجينات الموجودة على الذراع الطويلة لكروموسوم واحد..وبما أن كل إنسان لدية نسختان من كل جين(مورث) تأتيه من كلا أبوية،فان المرض لا يحدث إلا إذا كان جميع النسختين معطوبتين(أي فيهما طفرة).فلذلك فان المرض لا يصيب الا الأشخاص الذين كلا نسختيهم التي أتت إليهما من أبويهما معطوبة بينما الشخص الذي لدية نسخة سليمة ونسخة معطوبة يسمى شخص حاملا للمرض و لا يظهر على غي علامة من علامات المرض. والطفرات التي تحدث في الجينات(المورثات)ليست أمرا نادرا بل يعتقد أن كل إنسان لدية اكثر من طفرة في اكثر من جين ، ولا يكون للأمر أهمية إلا إذا حدث تزوج رجل حامل لجين معطوب امرأة لديها نفس الأمر.وفي العادة لا يعلم الزوجين انهما حاملين للمرض إلا بعد ولادة طفل لهما مصاب بالمرض.ولكي تعرف المزيد عن أساسيات الوراثة ومعنى الطفرة وعلاقة هذا المرض بزواج الأقارب و الطريقة التي ينتقل بها هذا المرض من الأبوين الحاملين للمرض بما يسمى بالوراثة المتنحية

العلاج

لا يوجد علاج شافي لهذا المرض كما هو الحال في كثير من الأمراض الوراثية . ولكن هذا لا يعني ان هؤلاء الأطفال لا يتحاجون الرعاية الطبية والتأهيلية.وهؤلاء الأطفال يستفيدون من البرامج العلاجية و التأهيلية التي تقدم لهم.وننبه أولياء أمور هؤلاء الأطفال إلى متابعة طفلهم مع طبيب أطفال يثقون فيه ولدية اهتمام برعاية الأطفال ذوي الاحتياجات الخاصة.كما ننصح أولياء الأمور إلى التحلي بالحكمة عند إنفاق المال خاصة في الأمور التي لم ينصح بها الطبيب.وان كان لديهم القدرة على الأنفاق فعليهم الحث عن البرامج التأهيلية المفيدة.

سوف نكتفي بالجزء الخاص بالعلاج فقط بعرض مايتعلق بمجالنا مجال التربية الخاصة من حيث وسائل وبرامج تدريب وتعليم الفئات الخاصة

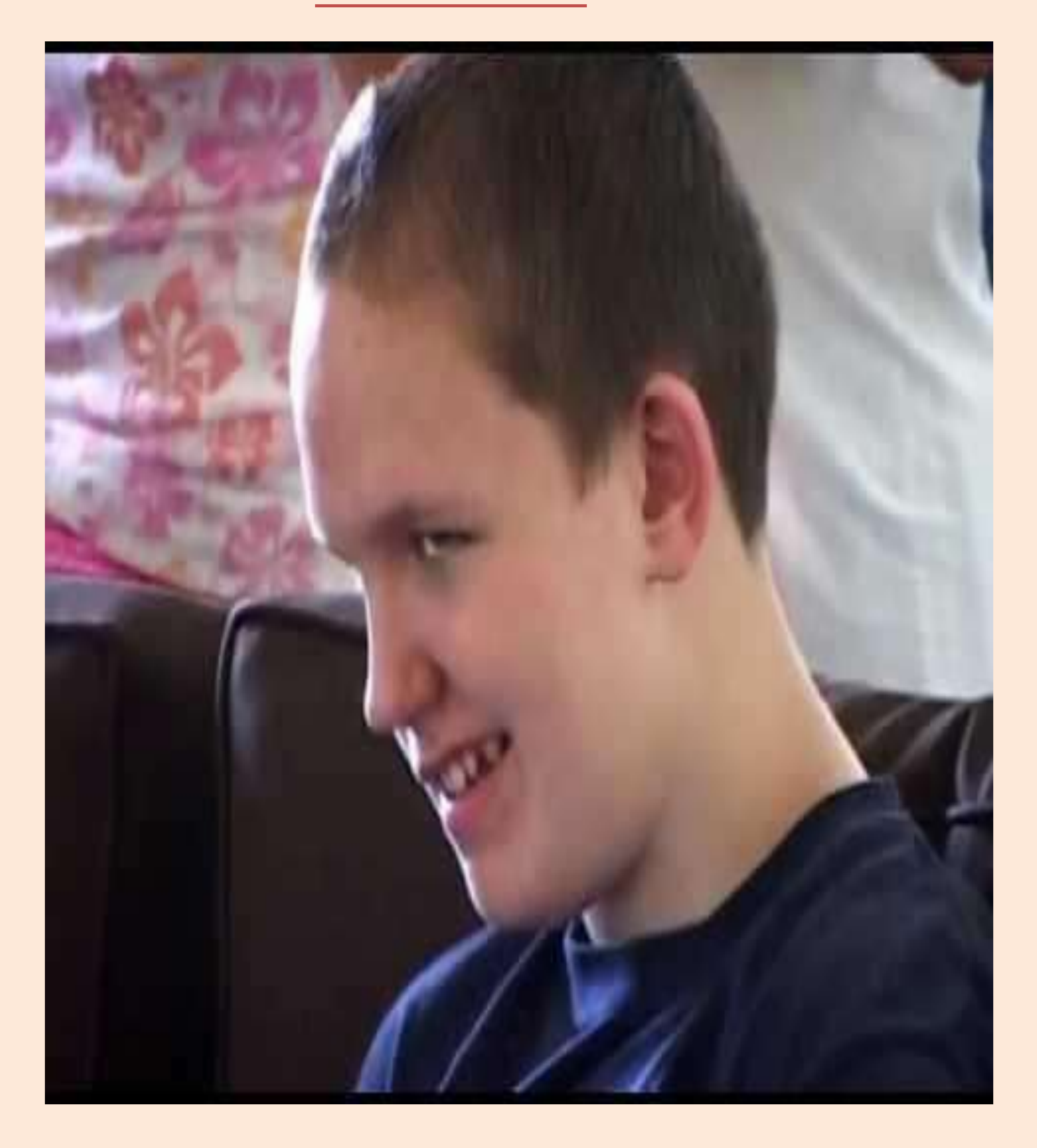
التدريب والتعليم

من المهم الحرص على تعليم وتدريب الطفل منذ الصغر .ويغفل الكثير من الأباء عن هذا الآمر نتيجة لانشغالهم مع المشاكل الأخرى ،كمشاكل الكالسيوم و التغذية.ولذلك يجب الحرص منذ الولادة على عملية القيام ببرنامج يسمى بالتنشيط المبكرعلى بعض والذي يعتمد على عملية تنشيط جميع حواس الطفل السمعية والبصرية والحسية عن طريق العب ومداعبة الطفل.

في بعض الأطفال المصابين بمتلازمة سانجد سقطي تظهر بعض الأعراض المشابهة ابلتوحد ولذلك قد يستفيد هؤلاء الأطفال من بعض البرامج المعدة لهذه الفئة من الأطفال.

المتلازمة (٣٥)

(متلازمة موبيوس)



متلازمة موبيوس

هي اضطراب عصبي خلقي ومرض نادر للغاية ويتميز بشلل في عضلات الوجه وعدم القدرة على تحريك العينين من جهة إلى أخرى. يولد معظم المصابون بمتلازمة "موبيوس" بشلل في الوجه بشكل كامل، ولا يمكنهم إغلاق أعينهم أو التحكم في تعابير وجههم، ويمكن أن تحدث لهم تشوهات على مستوى الأطراف وجدار الصدر. الأشخاص الذين يعانون من متلازمة موبيوس يكون الذكاء لديهم طبيعي، على الرغم من عدم وجود تعابير الوجه وأحيانا يتم وصفها على أنها بلادة.

كما أنَّ المشاكل التنفسية، واضطرابات البلع والنطق، وضعف البصر، وخلل وظيفي تكاملي أو اندماجي حسي، واضطرابات النوم، وضعف قوة الجزء العلوي من الجسم قد تكون موجودة.

وما يعادل ٣٠% من الأطفال المصابين بهذه المتلازمة يعانون من أحد أطياف التوحُّد أو الذاتويَّة (Autism).

الأعراض:

١- إن الأطفال الذين يصابون بداء موبيوس قد يتأخرون في الكلام بسبب شلل الشفاه. ولكن مع علاج وتحسين النطق معظم الأشخاص قد يتوصلون إلى تقديم كلام مفهوم.

٢- يرتبط داء موبيوس بزيادة ظهور أعراض التوحّد ولكن بعض الأطفال الذين يعانون من داء موبيوس قد يتم تشخيص حالتهم بشكل خاطئ كتخلف عقلي أو توحد بسبب تعابير وجوههم والحول .

٣-هؤلاء الاطفال البؤساء المصابون بهذا المرض لايضحكون ولايبتسمون ولاحتى يعبسون فوجوههم ليس بها أي قسمات نتيجة شلل العصب السابع المزدوج وهو العصب المسؤول عن تعبيرات الوجه ولايستطيعون النظر يميناً أو يساراً نتيجة شلل العصب السادس المزدوج وهو العصب المسؤول عن تحريك العين إلى الخارج وصوتهم اجش نتيجة شلل العصب الثاني عشر وهو العصب المسؤول عن عضلات اللسان وفي الحقيقة لانستطيع طبياً أو جراحياً تقديم الكثير لهؤلاء المرضى.

العلاقة بين متلازمة موبيوس و التوحد:

يسبب المرض عدة مشكلات في الجهاز العصبي المركزي ربما فيها شلل عضلات الوجه مما يؤدي إلى صعوبات بصرية وكلامية ومشكلات سلوكية كتلك التي تنتج عن التوحد. وعندما وصف الأمريكي كانر (Kanner) هذا الاضطراب لأول مرة في بداية عقد الاربعينات، فقد بدا التوحد وكأنه مرض نفسي لأن الاطفال الذين يعانون منه ينسحبون إلى عالم الخيال ومثل هذا السلوك كما هو معروف من خصائص الاشخاص الذين يعانون من فصام الشخصية. وقد عزا كانر هذه الحالة إلى اضطراب العلاقات بين الام وطفلها الرضيع، ولم يعد هذا التفسير مقبولا حاليا فثمة أدلة علمية على أن التوحد ينجم عن تلف دماغي أو اضطرابات بيوكيماوية. وعلى أية حال، فما زالت أسباب التوحد مثاراً للجدل وما زالت حالة التوحد عموما غير مفهومة جيدا. ولأن الطفل المتوحد يعاني من عجز في مظاهر النمو الأساسية كلها تقريبا فقد أصبح التوحد يعامل حاليا بوصفه اضطرابا نمائياً شاملاً

وفي بداية الأربعينات أيضا، وصف هانز اسبرجر (Hans Asperger)وهو طبيب نفسي نمساوي مجموعة اعراض مرضية اطلق عليها اسم الانفصال التوحدي. ومنذ ذلك اليوم والادبيات الطبية والتربوية الخاصة تستخدم أحيانا مصطلح متلازمة اسبرجر (Asperger`s) للاشارة إلى التوحد.

وبناء على هذا فالحاجة واضحة إلى التشخيص الفارقي لتمييز حالات التوحد عن الحالات المرضية المشابهة. وينبغي التنويه إلى أن ادعاء البعض بأن التوحد أصبح اضطرابا شائعا في الدول العربية مؤخرا لا يعكس سوى أخطاء في التشخيص الفارقي فغالبا لا يتم التمييز بين التوحد والاستجابات شبه التوحدية

العلاج

ليس هناك علاج طبي (دوائي)أو علاج نهائي لداء موبيوس.

العلاج يكون داعم ووفقا للأعراض. إذا كان لدي الرضع صعوبة في التمريض أو الاعتناء بهم، قد يتطلب رعايتهم استخدام أنابيب التغذية أو زجاجات خاصة للحفاظ على التغذية الكافية. وعلاج النطق ويمكن تحسين المهارات الحركية، يؤدي ذلك إلى سيطرة أفضل على الكلام وتناول الطعام.

بعض العمليات الجراحية يمكنها تصحيح مشاكل العينين وما بها من حول ، وحماية القرنية وتحسين أطرافهم وتصحيح تشوهات الفك. تسمى أحيانا (جراحة الابتسامة) في وسائل الإعلام ، وفيها يتم استخدام العضلات المطعمة من الفخذ إلى زوايا الفم، ولكن لا يمكن أن يؤدي ذلك لتوفير القدرة على الابتسام بشكل جيد. على الرغم من أن "جراحة البسمة" قد توفر القدرة على الابتسام الى حد ما ، الا

انها عملية معقدة ويمكن أن تستغرق اثنتي عشرة ساعة لكل جانب من الوجه. ولكن الجراحة لا يمكن اعتبارها "علاج" لمتلازمة موبيوس، لأنها لا تحسن القدرة على تشكيل تعابير الوجه الأخرى

المتلازمة (٣٦)

متلازمة سوساك



(الاعتلال الوعائي الشبكي القوقعي الدماغي) عبارة عن اعتلال وعائي دقيق يتميز بحدوث اعتلال دماغي وانسداد في الشريات الشبكي وصمم نتيجة لقيام الجهاز المناعي بمهاجمة النسيج السليم وقد يؤدي ذلك إلى اضطرابات عقلية.

تم تسمية متلازمة سوساك نسبة إلى د. جون سوساك والذي قام بوصفها لأول مرة عام ١٩٧٥. تُعد متلازمة سوساك حالة نادرة جدا ذات سبب غير معروف حتى الآن وقد لاتبدو الأعراض الغريبة الموصوفة هنا على هؤلاء المرضى. يعاني بعض المرضى من تغير في الشخصية غالبا مع القيام بتصرفات شاذة ومجنونة. قد تتأثر القدرة على النطق في هؤلاء المرضى ويعاني العديد منهم من صداع وصداع نصفي شديد لايخف وضعف في النظر. تقوم المشكلة عادة بتصحيح نفسها إلا أن ذلك قد يستغرق فترة تصل إلى ٥ سنين. في بعض الحالات قد يصبح المرضى تائهون ويعتقدون أنهم يعيشون مرة أخرى جزءا من ماضيهم الذي يتذكرونه. وطبقا لمايكل هاهن، الخبير الأمريكي في هذا الموضوع فإن وهم العيش في دولة أجنبية يحدث في " نسبة معقولة" من الحالات.

التشخيص

المظهر في الأشعة: في تحليل حديث (سوساك وآل ٢٠٠٣) تم مراجعة صور الرنين المغناطيسي من ١٥ مريضا يستوفون المعايير التشخيصية لمتلازمة سوساك. كان هناك إصابات عديدة البؤر فوق خيموية توجد في العديد من المرضى. معظم الإصابات كانت صغيرو (٣ إلى ٧ مم) إلا أن بعضها كان أكبر من ٧ مم. كان كل المرضى مصابين بإصابات في الجسم الثفني مع منظر مثقوب للخارج عند متابعة صورة الرنين المغناطيسي. على الرغم أن المادة البيضاء هي أكثر الأجزاء إصابة إلا أن تركيبات المادة الرمادية العميقة قد تصاب أيضا في العديد من المرضى (٩ من ١٥) بالإضافة إلى السحايا الرقيقة (٩ من ١٥) والتصلب اللويحي والالتهاب الدماغي النخاعي المنتشر الحاد وقد تشبه تغيرات الرنين المغناطيسي الموجودة في متلازمة سوساك.

ومع ذلك فإن الإصابات الثفنية في متلازمة سوساك توجد بشكل مركزي. وبالمقارنة، فإن المرضى المصابين بالتصلب اللويحي والالتهاب الدماغي النخاعي المنتشر الحاد يملكون إصابات في السطح السفلي من الجسم الثفني. تحدث إصابة المادة الرمادية العميقة بشكل شائع في الالتهاب الدماغي النخاعي المنتشر الحاد إلا أنها نادرة جدا في التصلب اللويحي. لاتحدث إصابات للسحايا الرقيقة بشكل قياسي في التصلب اللويحي أو الالتهاب الدماغي النخاعي المنتشر الحاد.

لم يتم تشخيص متلازمة سوساك لأعوام عديدة في العديد من الحالات لان العديد من الاختبارات الاعتيادية تكون طبيعية جدا.

العلاج

لم يتم اثبات أي من العلاجات علميا فكل تلك العلاجات تحزرية. بعض العلاجات لها آثار جانبية لايحتاج المريض أن تضيف إلى معاناته. تتحسن العديد من حالات متلازمة سوساك بدون علاج.

هناك القليل من حالات اعتلال الشبكية المصاحب لمتلازمة سوساك يستجيب للعلاج بالأكسجين عالي الضغط مع تحسن ملحوظ في حدة البصر. هناك بلاغ آخر عن ارتداد المتلازمة لتحدث بعد ١٨ عاما. تتضمن أنظمة العلاجات المقترحة تجريبيا كل من الجلوبيولينات المناعية في الوريد والستيرويدات عالية الجرعة في الوريد. من المتفق عليه بصفة عامة]من الذي اتفق على ذلك؟[أن بعض أساليب تثبيط المناعة ضرورية على الأقل عند الحدوث الأولي للمتلازمة. أكد بحث حديث من المركز الطبي لجامعة فاندربيلت أن "التثبيط المناعي هو عماد علاج متلازمة سوساك"

قام دكتور ويليام هويت، دكتوراه في الأعصاب البصرية في UCSF بإعطاء المتلازمة هذا الاسم مقارنا إياها " بعاصفة تحدث"

نشوء المرض

في عدد مارس ١٩٧٩من مجلة epo[[t in Neu[[ology]] وضع الأطباء سوساك وهاردمان وسيلهورست تقريرا عن مريضين مصابين بثلاثية تتضمن اعتلال الدماغ والصمم واعتلال الأوعية الشبكية الدقيقة. تم أخذ خزعة مخية من أول مريض أوضحت وجود تصلب في الطبقة المتوسطة والخارجية من الأوعية السحوية وأوعية القشرة المخية الصغيرة بما يوحي بحدوث التهاب وعائي ملتئم. تم عمل تصوير وعائي شبكي بالفلوريسين لكلا المريضين حيث ظهرت انسدادات عديدة البؤر في الشريان الشبكي دون دليل على حدوث مرض انسدادي. على الرغم من أن النشوء المرضي المحدد لهذا الاضطراب غير معروف إلا أن نتائج اعتلال الأوعية الشبكية الصغيرة وخزعات المخ توحي بحدوث التهاب في الأوعية الصغيرة مما إدى إلى حدوث انسداد في الشرايين الشعرية واحتشاء دقيق في الأنسجة المخية والشبكية والقوقعية. إزالة الميالين ليست إحدى خصائص متلازمة سوساك القياسية. الخزعات العضلية في هؤلاء المرضى طبيعية عادة لكن بعضها يحتوي على علامات غير محددة من الالتهاب مثل وجود مادة هيالينية

كثيفة تحيط بالشعيرات الدموية الداخل عضلية. يوحي ذلك باحتمالية وجود مركب نظامي من المرض على الرغم من سيادة خصائص الجهاز العصبي المركزي.

تتضمن الأسباب المحتملة كلا من التهاب الأوعية نتيجة للمناعة الذاتية وحالة فرط التخثر والعدوى الفيروسية. تتضمن اثباتات وجود العدوى الفيروسية مرض ذو اعراض بادرية في بعض المرضى. يقترح نشوء الأعراض أثناء الحمل واستخدام أقراص منع الحمل حدوث مساهمة محتملة للتشوهات التخثرية في مثل هؤلاء المرضى. إلا أن التعرف النادر نسبيا لهذه المتلازمة قام بإمداد حالات قليلة للدراسة النظامية للعوامل المسببة المحتملة.

الفرق بين متلازم سوساك ومتلازمة فرط الاسذكار

لمرضان لهما علاقة بالذاكرة فالذاكرة هي قدرة الدماغ على تخزين المعلومات والصور والأصوات والمواقف وأسترجاعها ، وتتفاوت هذه القدرة من شخص لأخر فبعض الأشخاص قادر على تذكر أدق التفاصيل والبعض الأخر يعانون من عدم قدرتهم على تذكر التفاصيل التي تمر عليهم ، مع العلم أن الذاكرة ليس لها علاقة بالذكاء ، فأحياناً الأشخاص اللذين يتمتعون بذاكرة قصيرة يفوقون بذكائهم الأشخاص الذين يتمتعون بذاكرة قوية وفذة بمرات عدة ، وتقسم الذاكرة الي قصيرة جداً ، وقصيرة ، وطويلة ، حيث يعتمد هذا التقسيم على مدتها وطبيعتها وكيفية استرجاعها .

ويعد النوم السبب الرئيسي في تقوية الذاكر ، حيث يعمل الدماغ على تثبيت كافة المعلومات التي يتلقها الأنسان خلال اليوم في فترة النوم ، حيث يحتاج الدماغ إلى ٤٨ ساعة تقريباً لتخزين المعلومات في الذاكرة الطويلة ويتم جزء كبير من تخزين هذه المعلومات خلال النوم، لذلك النوم مهم جداً لتقوية الذاكرة

كما يفسر العلماء صعوبة تذكر المعلومات القديمة بما يعرف بتداخل بين المعلومات وهو تخزين المعلومات بشكل متسلسل يؤدي الى صعوبة الوصول للمعلومة القديمة وتذكر الجديدة بكل سهولة ، علماً ان المعلومة القديمة لا تضيع من الذاكرة لكن يصعب الوصول إليها مقارنة بالمعلومة الجيددة . وأشارت الدراسات إلى أن كل المعلومات يتم تخزينها أولاً في الذاكرة القصيرة المؤقتة حيث يتم تنشيط وتبادل إشارات كهربائية بين نحو ١٠٠ مليار من الخلايا العصبية، ويحفز كل انطباع مجموعة من النيوترونات، لكن الذاكرة القصيرة معروفة بسعتها المحدودة التي تخزن وتمسح ثم تخزن من جديد حيث ويصل جزء قليل من تلك المعلومات إلى الذاكرة الطويلة، بينما يضيع الجزء الآخر وينسى.

مرض متلازمة سوساك :

هو عكس ما يحصل مع الأنسان الطبيعي حيث أنه يتذكر كل ما هو يجديد وينسى القديم ، لكن هذا المرض يجعل صاحبة عاجز عن تذكر الأحداث الجديدة ، حتى المعلومات التي حصلت في الماضي القريب ، فهو يتذكر أحداث قبل ١٠ سنوات مضت تقريباً ، والأحداث التي كانت قبل الحالة المرضية بفترة معينة .

تبداء اعراض المرض بصداع شديد ودوار ، وقد يستمر لمدة ٥ سنوات ويختفي فجأة ، لكن في أسواء الحالات هناك احتمال فقدان السمع أو البصر ومن الممكن أن لا يشفى المريض منه أي يلازمة مدى الحياة .

ولا يتجاوز عدد الحالات المسجلة في العالم المصابة بمرض متلازمة سوساك أكثر من ٢٥٠ حالة في العالم .

مرض متلازمة فرط الأستذكار :

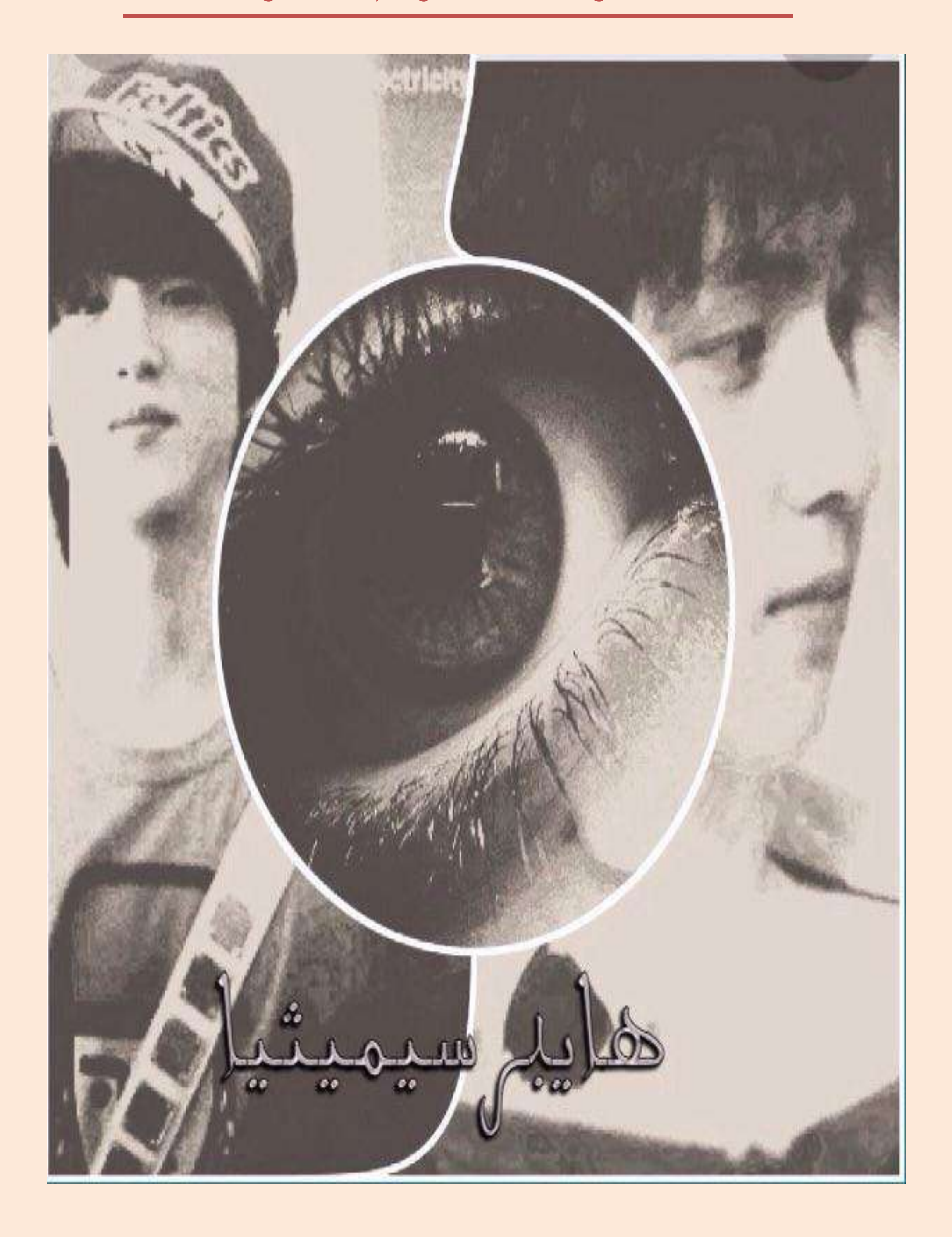
وهو عكس متلازمة سوساك ، حيث أن المصاب بهذا المرض تكون لدية ذاكرة قوية تجعل الشخص يتذكر كل تفاصيل حياتة ولا ينسى شئ منها مدى الحياة ، حيث يمكنه سرد كافة الأحداث اليومية التي مرة بحياتة بمنتهى الدقة .

وأشارت الدراسات إلى أن المصابون بهذا المرض يستخدمون الفص الأيسر المخصص لأسترجاع الأحداث في الدماغ ، بالأضافة إلى جزء أخر مخصص لتخزين الصور ، وهو ما يمنح الشخص القدرة الهائلة على تذكر كافة التفاصيل والأحداث ويعرف بالذاكرة الفوتوغرافية . كما أشار الباحثون على أن الألياف العصبية المسؤولة عن نقل المعلومات بين العشرة الأمامية والفص الدماغي تكون عند أصحاب الذاكرة القوية أفضل منها عند الأشخاص العاديين.

يوجد حتى الآن ٢٥ حالة مسجلة في العالم لأشخاص يعانون من متلازمة فرط الأستذكار

المتلازمة (٣٧)

متلازمة فرط التذكر (هايبرسيميثيا)



من الأمراض نادرة الحدوث يعرف المرض بمتلازمة فرط التذكر أو فرط الاستذكار يسمي الأمراض الذاكرة السيرية الذاتية بالغة القوة يعرف المرض باسم **HSAM** إختصار لـ **Hyperthymesia** هو عبارة عن حالة مرضية تجعل الشخص المصاب بالمرض يتذكر كل شيء كل لحظة في حياته بكافة تفاصيلها ولا ينسى منه شيئًا مصاب بهذا المرض فقط ٢٠ مريض حول العالم لا ينسى المريض بتلك الحالة أي تجربة شخصية مرت عليه مما يتسبب لهم الكثير من القلق والتوتر بسبب تذكر أشياء مؤلمة ومحرجة حدثت للمريض .

تعريف مرض هايبرسيميثيا : يعد مرض هايبرسيميثيا من الاضطرابات العصبية النادرة يجعل المريض أشبة بحاسب آلي متحرك يتذكر كل الأشياء والمواقف التي مرت منذ سنوات بدقة متناهية جدًا يعيش المصابون بهذا المرض في ذكريات الماضي وآلامه ولديهم القدرة على الهروب من الحاضر للماضي تسبب تلك الذكريات اليأس والاكتئاب وتعكر المزاج باستمرار حتى شهر نوفمبر من العام ٢٠١٣ وصل عدد المصابون بتلك الحالة العصبية ٢٥ حالة من جانب أخر يتذكر المصابون بالمرض كافة المناسبات الاجتماعية والأوقات حيث لا يمكن السيطرة على الذاكرة بجانب ذلك لا يحتاج المريض لأي جهد حتى تذكر حياتة وتفاصيلها أو يتذكر مواعيده ،

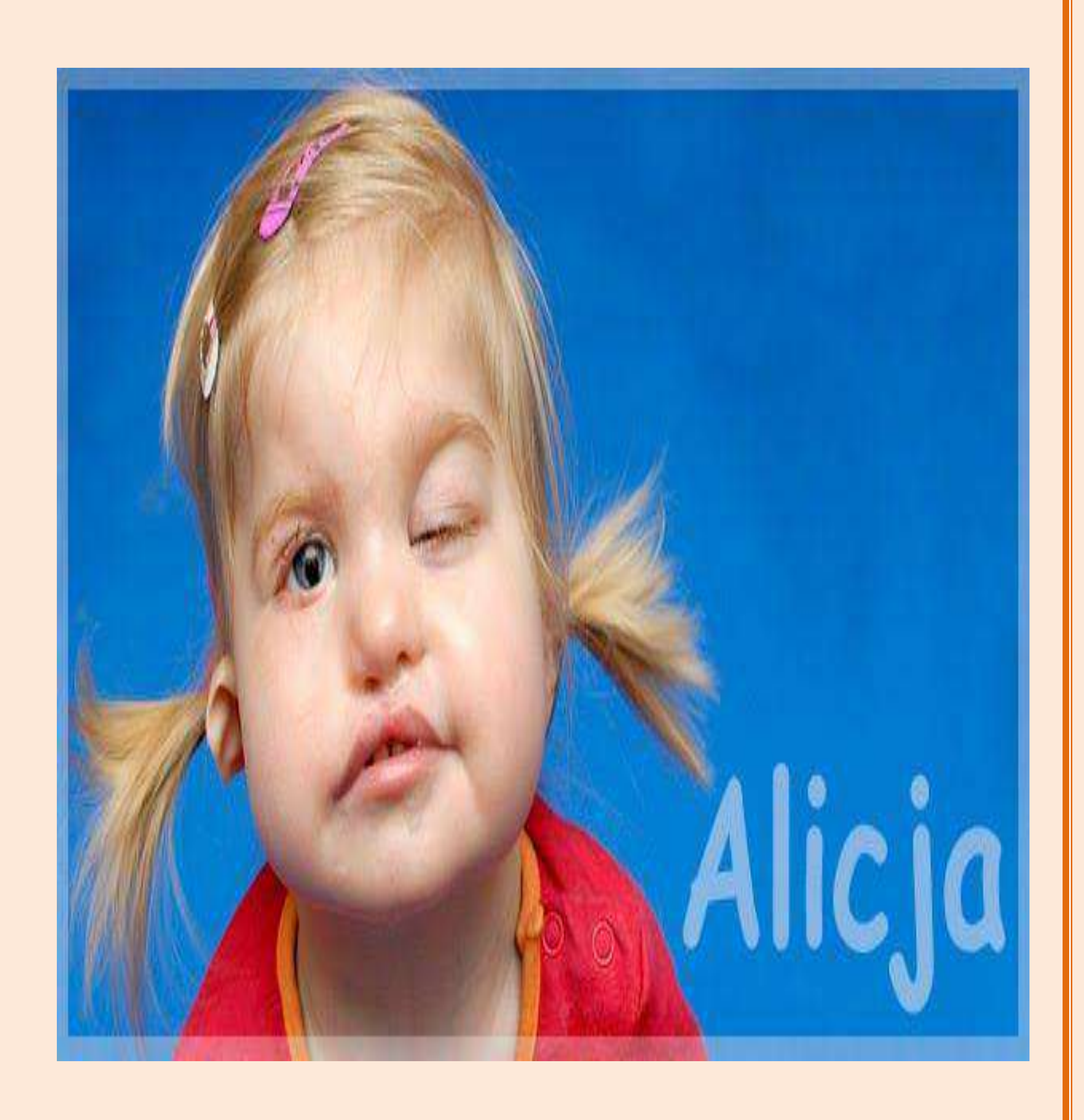
اصل كلمة هايبرسيميثيا : كلمة هايبرثميسيا معناها التذكر المفرط هي كلمة مأخوذة من اللغة الاغريقية القديمة،ثميسيا (**thymesis**) معناها التذكر (**remembering**) وهايبر (**hyper**) بمعنى المفرط (**excessive**) ويطلق عليها كذلك **HSAM** اختصار لـ لمصطلح **highly superior autobiographical memory** ويعنى ذاكرة السيرة الذاتية، تم تشخيص أول حالة إصابة بتلك المتلازمة عام ٢٠٠٦ أصيبت بيه سيدة عمرها ١٤ عام حينها لم تعد تستطيع نسيان أي شيء حدث في الماضي القريب أو البعيد تم تشخيص الحالة من قبل فريق متخصص في جامعة كاليفورنيا تم تشخيص لعام ٢٠١٣ ما يقرب من ٢٥ حالة حيث تم إجراء التصوير بالرنين المغناطيسي على الأشخاص المصابون وتم اكتشاف الأجزاء التي يعتقد العلماء أنها مسئولة عن حفظ الذكريات عند المصابين أكثر ٧ مرات من غير المصابين والمنطقة التي يعتقد العلماء أنها تعلم العادات والمهارات **OCD: obsessive-compulsive disorder** لذلك يبحث المصابون عن طرق لتنظيم الذاكرة ومقارنة التواريخ وتنظيمها بالمخ ..

في دراسة تم إجرائها على عدد من الأفراد المصابون بالمتلازمة وغير المصابون كان هدف التجارب هو إعطاء المصاب معلومات مضللة بشكل متعمد قال الباحثون أن أصحاب المتلازمة كانوا عرضة ايضًا لتذكر معلومات خاطئة مثل الأشخاص العاديون حيث قال الباحثون أن نقطة الضعف في الذاكرة البشرية عمومًا هي أن هذه الذاكرة تستعيد معلوماتها عبر تجميع تفاصيل معلوماتية وملامح خاصة ومؤشرات للأحداث إلى جانب بعضها البعض حيث من الممكن أن تتعرض تلك الذاكرة أثناء تجميع المعلومات لتأثير الخارجي وإلى التصورات الخاصة بالفرد المصاب ذاته لا إلى حقائق مما يجعل أصحاب هذه الذاكرة يرون تفاصيل ليست حقيقية بقدر ما تعبر عن تحليل للأحداث التي شهدوها من منظورهم الشخصي مع ذلك كانوا المصابون بالمتلازمة أقل عرضة للتضليل من الأشخاص ذات الذاكرة العادية .

بشكل عام يعاني المصابون بتلك المتلازمة من الذاكرة المضبوطة أو النشطة بشكل استثنائي وترتبط بعدد من الأمراض العقلية والمصابون بتلك المرض تم تصنيفهم من أصحاب القدرات الخارقة

المتلازمة (٣٨)

متلازمة تشارج



في عام ١٩٧٩ نشر الدكتور براين هول في مجلة طبية للأطفال و صف ١٧ طفل لديهم عيوب خلقية تشمل انسداد الفتحة الخلفية للأنف.كما نشر في نفس العام و لكن في مجلة طبية للعيون الدكتور هتنر و صف ١٠ أطفال لديهم أعراض مشابه و لديهم نقص في تخلق القزحية في العين.و لكن الدكتور بيجون في عام ١٩٨١ هو الذي أطلق على هذا المرض مسمى مترابطة تشارج،حيث اخذ الحرف الإنجليزي الأول من اسم العيوب الخلقية المرتبطة بهذه المتلازمة فحصل على ستة حروف (للعين و القلب و الأنف و الأذن و الأعضاء التناسلية و النمو)

و كلمة مترابطة تختلف من الناحية التعريفية عن كلمة متلازمة. فالمترابطة تعني اجتماع عدة عيوب خلقية بشكل غير عشوائي يربطها من الناحية التشريحية في الجنين موقع واحد أو متجاورة و ليس شرطا أن يكون المسبب لها شيء واحد. بينما المتلازمة و إن كانت اجتماع عدة أعراض أو عيوب خلقية بشكل غير عشوائي إلا أن المسبب لها شيء و احد محدد. فمثلا يطلق على متلازمة داون كلمة متلازمة لان جميع من يصاب بها لديه خلل في كروموسوم ٢١. و لقد كثر الحديث في هذا السياق إذا ما كانت مترابطة تشارج متلازمة أم مترابطة. و لكن يبدوا أنها في الحقيقة متلازمة حيث اثبت بحث حديث نشر عام ٢٠٠٤ ان ما يزيد عن ١٠ أطفال من اصل ١٧ طفل مصاب بهذه المتلازمة لديه طفرة في جين يسمى بجين" كرومودومين ٧"(CHD7) على الذراع الطويلة لكروموسوم ٨.

الأعراض:

تتفاوت الأعراض بشكل كبير. ولكن الطبيب المعالج في يفطر في تشخيص هذا المرض عند وجود انسداد في الفتحة الخلفية للأنف مع نقص في تخلق العين خاصة تخلق القزحية.و هذين العيبين الخلقيين من أكثرها شيوعا و في نفس الوقت أكثرها تلازما و ارتباطا بمتلازمة تشارج بالتحديد.و لكن هناك الكثير من الأعراض الأخرى التي يمكن أن تظهر ،كالعيوب الخلقية في القلب و في صوان الأذن و الصمم و ضعف النمو و التغذية و التأخر الذهني و صغر الأعضاء التناسلية و عدم نزول الخصيتين للذكور.كما قد يحدث عيوب خلقية في أعضاء أخرى كالكلى و الغدد الصماء (الجنب درقية أو الغدة النخامية).

و لقد قام الأطباء بإعداد بعض الإرشادات التشخيصية لهذا المرض لكي تساعدهم في التشخيص و تقلل من احتمال الخطاء في تشخيص الحالات التي قد لا تكون واضحة. حيث قام الدكتور باجون و قبلة الدكتور أُولي في الثمانيات الميلادية بالتأكيد على و جود على الأقل ٤ عيوب خلقية من اصل ٧ من العيوب التي يشتهر بها هذا المرض. و لكن الدكتور بليك عام ١٩٩٨ و الدكتور ديفنبورت عام ٢٠٠١ هم اول من وضع أعراض كبرى و أعراض صغرى لكي تساعد في التشخيص. ثم قام الدكتور فرلوس عام ٢٠٠٥ ببعض التعديلات في هذه الأعراض. و إليك هذا الجدول المعدل بتصرف مني لكي يساعد في التشخيص الصحيح لهذه المتلازمة. علما أن التشخيص يكون "مؤكد" إذا و جد ثلاث أعراض من الأعراض الكبرى أو عرضين من الأعراض الكبرى مع ٣ أعراض من الأعراض الصغرى.

والبيان التالي لكي يساعد في التشخيص الصحيح لهذه المتلازمة ، علما أن التشخيص يكون " مؤكد " إذا وجد ثلاث أعراض من الأعراض الكبرى أو عرضين من الأعراض الكبرى مع (٣) أعراض من الأعراض الصغرى.

أولا: الأعراض الكبرى.

أ- توصيات " فرلوس " :

١- نقص خلقي في جزء من العين.

٢- إنغلاق فتحة الأنف الخلفية.

٣- ضمور في الحلقات الحلزوانية في الأذن الداخلية.

ب- توصيات " بليك " و " ديفنبورت " :

١- نقص خلقي في جزء من العين.

٢- إنغلاق فتحة الأنف الخلفية.

٣- خلل وظيفي في الأعصاب المركزية.

٤- شكل مميز للأذن.

ثانيا: الأعراض الصغرى.

أ- توصيات " فرلوس " :

١- عيوب خلقية أو خلل وظيفي في المخ و أعصابة المركزية.

٢- خلل في وظائف الهيبوثلاموس و الغدة النخامية.

٣- عيوب خلقية في الأذن الخارجية أو الوسطى.

٤- عيوب خلقية في القلب و المريء.

٥- تأخر عقلي.

ب- توصيات " بليك " و " ديفنبورت " :

١- وجهه مميز.

٢- يدين مميزتين.

٣-مميزات و عيوب في الوجه والفم.

٤- عيوب خلقية في القلب والأعضاء التناسلية.

٥- ضعف البنية والنمو.

٦- إرتخاء وضعف العضلات.

و كما ذكرنا فان الأعراض متفاوتة ، وقد تكون أحيانا نادرة ، أو غير معروف نسبة حدوثها. لوراثة و متلازمة تشارج:

بعد أن عرف الجين المسبب لكثير ممن لديهم متلازمة تشارج فقد تأكد أن هذا المرض ينتقل بالوراثة السائدة. أي أن ذريت من لديه متلازمة تشارج قد تصل احتمال أن يصاب احد أولادة ٥٠% في كل حمل. و لكن إذا كان الأبوان ليس لديهم أي أعراض لهذا المرض و ولد لهم طفل واحد بهذا المرض فان هذا يعني أن الخلل الجيني حدث كطفرة جديدة أو حديثة و هذا يعني أن احتمال أن يتكرر مرة أخرى ضعيف و أطباء الوراثة يعطون احتمالية تكرار تقريبا ١-٢%.

و من الأمراض التي تتشابه مع متلازمة تشارج مرض مشهور بين أطباء الأطفال و يعرف "بترابط فاتر" أو"ترابط فاكترال" (VACTERL association) حيث سمي هذا المرض أيضا بالأحرف الأولى للعيوب الخلقية التي لدى هؤلاء الأطفال. و يتميز هذا المرض بنقص في عظمة الساعد و عيوب خلقية في القلب و العمود الفقري و المريء و الكلية .

كما أن مرض متلازمة ديجورج(DiGeorge Syndrome) من الأمراض التي قد تؤدي إلى لبس خاصة إذا علمنا أن بعض الأعراض في المرضين متشابه ،خاصة مرض القلب و الانسداد في الأنف و تغير شكل الأذن. و هو ناتج عن نقص جزئي في الذراع الطويلة لكروموسوم ٢٢

و من الأمراض الغير وراثية و التي قد تشبه متلازمة تشارج هو العيوب الخلقية الذي يصاب بها الجنين عند تناول الأم لدواء الاكيوتين (Retinoic embryopathy)و الذي يستعمل لعلاج حبوب الشباب.

العلاج

ليس هناك علاج شافي لهذا المرض. و لذلك فالعلاج يتم عن طريق فحص الطفل المصاب عن "جميع" هذه العيوب الخلقية و محاولة معالجتها. و لذل يحتاج الطفل ان يتم تقييمه من قبل طبيب العيون و الأنف و الأذن و الحنجرة و طبيب الأعصاب و طبيب القلب و المختص بالتغذية و يتابع في مركز متقد لتطوير المهارات و النمو .و من الأمور التي قد يتأخر تشخيصها هي ضعف السمع و مشاكل الإبصار و تأخر المهارات العقلية و نقص الهرمونات.

الحلقة (٣٩)

(متلازمة تيرنر)



ماذا تعرف عن متلازمة تيرنر Turner Syndrome

متلازمة تيرنر اضطراب وراثي نادر يصيب الإناث بحيث تفتقر البنية المورثيّة للخلايا لوجود الزوج الطبيعي من الصبغيين الجنسيين XX .

وعلى ندرته يعتبر من أشيع الاضطرابات الصبغية ، يحدث بمعدل إصابة واحدة لكل ٢٠٠٠ طفل أنثى

وفي عام ١٩٣٨ لاحظ الدكتور هنري تيرنر أن مجموعة من الفتيات لديهن أشباه متقاربة فبالإضافة إلى أنهن قصيرات في القامة كان لهن جلد زائد على جانبي الرقبة وكما لم تكتمل لديهم الصفات الجنسيّة الأنثوية . ومنذ ذلك الوقت بدأ العديد من الأطباء وصف حالات مشابهة وسمى هذا المرض باسم متلازمة تيرنر.و هذه المتلازمة ليست نادرة فيولد طفلة مصابة بمتلازمة تيرنر لكل ٣٠٠٠ ولادة لأنثى حيّة .ومن المعلوم أن معظم (تقريبًا ٩٨ %) من الأجنة المصابة بمتلازمة تيرنر تنهي بالإجهاض التلقائي من دون أي تدخل طبي و لا يولد إلى اقل من ٢% من هذه الأجنة .

ولو نظرنا إلى جميع حالات الإجهاض التي تحدث لكل النساء لوجدنا أن ١٠ % من الأجنّة مصابة بمتلازمة تيرنر وهذا يدل أن إصابة الأجنة بمتلازمة تيرنر ليست نادرة . متلازمة تيرنر عبارة عن مرض ناتج عن فقدان كروموسوم اكس بشكل كامل أو جزئي

أعراض عند الولادة

معدل طول ووزن الطفلة المصابة بمتلازمة تيرنر في العادة طبيعي.وقد لا يكون هناك أي عرض للمرض عند الولادة أو لا تكون الأعراض واضحة لذلك قد لا يشخص هذا المرض عند الولادة.ولكن هناك عرض مهم أن جد فأنه في كثير من الأحيان تجعل الطبيب يطلب تحليل للكروموسومات. هذا العرض هو انتفاخ اليدين و القدمين ويحدث لحوالي ٨٠ % من المواليد المصابة بمتلازمة تيرنر.و يختفي هذا

الانتفاخ تلقائيا خلال الأسابيع الأولي للعمر.كما يتميز أطفال متلازمة تيرنر بقصر الرقبة مع امتداد شعر الرأس من الخلف إلى أعلى مع و جود زوائد جلدية على الجانبين. كما يكون الصدر عريض وحلمتي الثدي متباعدتين. كما قد توجد عيوب خَلقية في القلب أو الشريان الأورطي.

قصر القامة

قصر القامة هي العلامة الثابتة والمميزة لهذا المرض فلذلك هي اكثر الأعراض شيوعاً ويتميز القصر في القدمين بشكل أوضح .بل في كثير من الأحيان هي الشكوى التي تستدعى مراجعة المستشفي ولتي على ضوءها يتم طلب تحليل لدم لمعرفة عدد الكروموسومات ويتم تشخيص المرض.

القلب والجهاز الدوري

يصاب حوالي ٥٠% من أطفال متلازمة تيرنر.و اكثر الإصابات تحدث في الصمام الأورطي.فيكون الصمام قطعتين بدل من ثلاث قطع من دون وجود ضيق في الصمام .ويأتي ضيق الشريان الأورطي في المرتبة الثانية وهو في الحقيقة أهم من إصابة الصمام الأورطي.وفي العادة يحتاج لتدخل جراحي لتوسيع الشريان الأورطي.

الكلي والجهاز البولي

يصاب حوالي ٣٠% إلى ٦٠% من هؤلاء الأطفال بعيوب خلقية في الكليتين.و أكثرها شيوعاً ما يسمي بكلية حذاء الحصان.فتكون الكليتين ملتصقتين مع بعضهما البعض في الجزء السفلي من

الكليتين.وعند عدم وجود عيوب أخرى في الكليتين فان هذا العيب لا يستدعي التدخل الجراحي.ولكن يجب المتابعة الدقيقة لحماية الكليتين من الالتهابات البولية التي تكثر بسبب وجود هذا العيب.فعلى الوالدين أو المرأة المصابة إجراء تحليل بكتيري للبول عند وجود علامات للالتهاب الكليتين(كالإحساس بحرقة عند التبول أو ألم في اسفل البطن أو الجانبين أو ارتفاع الحرارة الخ).كما ينصح بقياس ضغط الدم بشكل دوري لكثرة حالات ارتفاع ضغط الدم لمن لديهم عيوب في الكلى بشكل عام.

أعراض و مضاعفات أخرى

بشكل عام الأفراد المصابون بمتلازمة تيرنر معرضون إلى احتمال حدوث بعض المضاعفات ومع أنها غير شائعة ولكن من المهم التنبه لها وهذه الأمور تشمل ما يلي:

اضطرابات الغدة الدرقية يمكن التعرف على هذه الاضطرابات من هذا الموقع

ارتفاع ضغط الدم لذلك ينصح قياس ضغط الدم بشكل دوري

مشاكل في النظر والماء الأبيض والأزرق

ضعف في السمع

اضطرابات القولون

مرض السكر

السمنة

حدوث كيلويد (Keloid) انتفاخ في الجرح عند التئمة

خلع لمفصل الورك عند الولادة

تقوس جانبي للعمود الفقري

الأسباب

لدى الإناث في العادة كروموسومين من نوع اكس.أما المصابات بمتلازمة تيرنر فلديهن نسخة واحدة فقط ،و بذلك يكون مجموع عدد الكروموسومات في كل خلية من خلاياهن ٤٥ كروموسوم بدل العدد الطبيعي ٤٦ . و يحدث النقص في العادة قبل أن يخلق الجنين فقد يكون الحيوان المنوي أو البويضة بها نقص او يحدث النقص بعد ان يلقح الحيوان المنوي البويضة(في البويضة الملقحة).و يعرف الأطباء وقت حدوث النقص بفحص كروموسومات الطفلة المصابة ،فإيذى كان جميع الخلايا التي اجري عليها التحليل تحتوي على ٤٥ كروموسوم فان النقص قد حدث قبل التلقيح اما اذا احتوت بعض الخلايا على ٤٦ كروموسوم والبعض الأخر بها ٤٥ كروموسوم فيكون النقص قد حدث بعد التلقيح و يعرف هذا النوع بين الأطباء بالموزيك أو الفسيفسائي (**Mosaic**).

ان اكثر انواع متزمة تيرنر شيوعا ذلك النوع الناتج عن نقص في عدد لكروموسومات ولكن هناك انواع اخر تدرج تحت اسم متلازمة تيرنر يكون فيها خلل في كوموسوم أكس من دون ان يفقد بالكامل .و لذلك يمكن أن نقسم متلازمة تيرنر من ناحية الوراثة الخلوية (**Cytogenetic**)إلى ٦ أشكال:

مصابات بمتلازمة تيرنر جميع خلاياهن فيها كروموسوم اكس واحد (تمثل حوالي ٥٠% من مجموع المصابات).

مصابات بمتلازمة تيرنر عندهن نوعين من الخلايا على الأقل(النوع الفسيفسائي).

الخلية الأولى بها كروموسومين اكس و الثانية بها كروموسوم اكس وحيد

او الخلية الأولى بها كروموسوم اكس و واي والثانية بها كروموسوم اكس وحيد.

الخلية الأولى بها ٣ كروموسومات اكس والثانية بها كروموسوم اكس وحيد.

مصابات بمتلازمة تيرنر عندهن كروموسوم اكس وحيد لكنه عبارة عن ذراعين طويلتان او ذراعين قصيرتان ملتصقان تسمى بال ايزوكروموسوم(Isochromosome)

كروموسوم اكس الحلقي على شكل حلقة.

نقص جزئي في كروموسوم اكس .

انتقال جزاء من كروموسوم اكس الى كروم

الفحوصات والاستقصاءات:

تشخيص الإصابة بمتلازمة تيرنر ممكن خلال أي مرحلة من مراحل الحياة، وقد يُشخص قبل الولادة إذا ما تم إجراء تحليل الصبغيات ما قبل الولادة.

بعد الولادة يقوم الطبيب بإجراء فحصٍ جسدي ويُلاحظ علامات التطور الضعيف، وكما ذكرنا فإن الرُّضع المصابين بمتلازمة تيرنر غالباً ما يتميزون بأيدٍ وأقدامٍ متورمة، وقد يتم إجراء الاستقصاءات التالية :

- مستوى الهرمونات في الدم LH و FSH .
- إيكو القلب.

- تنميط نووي Karyotyping .
- تصوير صدر بالرنين المغناطيسي.
- تصوير بالأمواج فوق الصوتية للأعضاء التناسلية والكليتين.
- فحص الحوض.

كما أن متلازمة تيرنر قد تُغيّر من مستويات الاستروجين في الدم والبول.

العلاج:

هرمون النمو قد يساعد الطفلة المصابة بمتلازمة تيرنر على اكتساب الطول ، كما يتم البدء بإعطاء الاستروجين البديل للفتيات ابتداءً من عمر ١٢ أو ١٣ سنة لكي يساعد على نمو الثديين وشعر العانة والصفات الجنسية الأُخرى، كما أن النساء المُصابات بمتلازمة تيرنر والراغبات بالحمل يمكنهن ذلك بالحصول على بويضة من مُتبرعة أُخرى.

الإنذار (المآل Prognosis):

المُصابات بمتلازمة تيرنر يستطعن عيش حياةٍ طبيعية إذا ما تمت مراقبتهنّ بحذرٍ من قبل أطبائهن.

الاختلاطات المُحتملة (Possible complications):

- شذوذ الصمام الأبهري أو تضيق الأبهر عند الرُّضع، وتوسع الأبهر عند البالغات.
- التهاب مفاصل.
- الساد Cataract (بالعامية : الماء الأبيض في العين) .

- السكري.
- داء هاشيموتو (أحد أنواع التهاب الغدة الدرقية المناعية الذاتية) .
- تشوهات قلبية.
- ارتفاع ضغط الدم.
- مشاكل كلوية.
- إنتانات الأذن الوسطى.
- البدانة.
- الجنف (أي انحراف العمود الفقري وميلانه) في سن المراهقة.

الوقاية:

لا يوجد أي طريقة متوافرة حتى الآن للوقاية من متلازمة تيرنر.

المتلازمة (٤٠)

متلازمة دراكولا (البورفيريا):



ماذا تعرف عن متلازمة البورفريا؟

هي مجموعة من المتلازمات الوراثية يُعتقَد أنها السبب في استيحاء شخصية دراكولا الأسطورية !

البورفيريا كمصطلح يعود بالقدم إلى اليونانية (بورفيراس) و كانت تعني اللون الأرجواني (القرمزي) .

و هي طبيا ليست مرض واحد و إنما تشير إلى مجموعة أمراض (اضطرابات) و التي تسبب تراكم المواد الكيميائية و التي تسمى البورفيرين في الجسم.

و على الرغم من أن البورفيرين متواجد كمادة في الجسم بشكل طبيعي لكن تراكمه ليس بالأمر الطبيعي و السبب وراء هذا التراكم هو التحور الوراثي.

أعراض البورفيريا:

تنقسم البورفيريا الى نوعين:

١- البورفيريا الحادة : و هذا النمط من المرض يتأثر به أعضاء الجهاز العصبي و قد يتأثر به الجلد أيضاً

٢- البورفيريا الجلدية : و هنا يتأثر الجلد و تظهر الأعراض من الحساسية المفرطة من ضوء الشمس لكنه لا يؤثر على الجهاز العصبي .

و لكن من النوعين أعراض خاصة كما يوجد بعض الأعراض الشائعة على النحو التالي:

أعراض البورفيريا الحادة :

ألم بطن حاد و إمساك و قيء و إسهال و ألم في الذراع أو الرجل أو الظهر و ألم بالعضلات و تنميل و وخز و شلل و سخونة و تشوش و هلوسة و عدم القدرة على التركيز و انفصام الشخصية و ارتفاع ضغط الدم .

أعراض البورفيريا الجلدية :

الهرش و احمرار الجلد المؤلم و تورم الجلد و تكون البثرات و احمرار لون البول

البورفيريا الحادة نادرا ما تصيب الشخص قبل سن البلوغ أو بعد انقطاع الدورة الشهرية و هناك بعض حالات من البورفيريا الجلدية تظهر فيها الأعراض خلال مرحلة الطفولة أو الرضاعة أو الطفولة المتأخرة

السبب في البورفيريا ::

داء ينجم عن خلل الجسم في إفراز مادة تسمى الهيماتين (الهيم).

هذه المادة متوفرة في كافة أنسجة الجسم و لكن الكم الأكبر منها متواجد في خلايا الدم الحمراء و نخاع العظام و الكبد و هي المادة الرئيسية المكونة للهيموغلوبين .

تشمل تلك المتلازمات عدّة أنواع (جلدية وعصبية) ويكمن السبب في تسميتها بـ (متلازمة دراكولا) في بعض أعراضها الظاهرية:

– بشرة المريض حساسة جداً تجاه الشمس (البورفيريون يعيشون في الظلام لتجنب تأثير الشمس المؤلم لبشرتهم)

– نمو غير طبيعي في الأسنان والتي قد تكتسب اللون البني المحمر (مما قد يوحي أنهم يتغذون على الدماء)

– نمو غير طبيعي في الأظافر (تصبح كالمخالب البنية)

– شعرانية زائدة في بعض الحالات.

- تغيرات (اضطرابات) في الشخصية.

- اكتئاب وانعزال عن المجتمع.

تتضمن الأعراض الأخرى للبورفيريا الحادة (العصبية): آلام في الصدر والبطن والأطراف، فقدان الإحساس، ضعف العضلات، التشنج، وتشمل مضاعفاتها المتأخرة الأذى الكلوي وسرطان الكبد والاكتئاب المزمن.

وتتضمن الأعراض الأخرى للبورفيريا الجلدية: البثور والألم والحكة وتورم البشرة، غالباً ما تظهر هذه الأعراض على الوجه والمناطق المكشوفة من الجسم بسبب تعرضها للشمس أو الأشعة فوق البنفسجية.

السبب الأساسي وراء متلازمات البورفيريا الوراثية هو طفرة وراثية سببت خطأ في أحد المراحل المسؤولة عن اصطناع صبغة الهيموغلوبين (الدم)، حيث يشترك ثمانية أنزيمات مختلفة في عمليات الاصطناع، ويسبب نقص أي من تلك الأنزيمات في تراكم مواد كيميائية وسيطة في اصطناع الدم، وتسمى البورفرين (ومنها اشتق اسم البورفيريا)، ويتحدد نوع البورفيريا بحسب نوع الأنزيم المفقود من الأنزيمات الثمانية.

العلاج :

١- تخفيف الأعراض قدر الإمكان من خلال إيقاف الأدوية التي يتناولها المريض و التي تزيد من حدة أعراض المرض و من خلال أيضا إعطاء المسكنات المناسبة .

٢- العلاج الفوري لأنواع العدوى و الأمراض الأخرى التي تسبب الأعراض .

٣- الحقن الوريدي لمادة الغلوكوز للمحافظة قدر المستطاع على سكر الدم .

٤-الحقن الوريدي للسوائل لتجنب حدوث الجفاف .

٥- الحقن بمادة الهيماتين (الهيم) بهدف تخفيف العبء عن الجسم لإنتاجها و بالتالي تقليل تراكم مادة البورفيرين .

٦- شق الوريد حيث يتم سحب كمية من الدماء من إحدى الأوردة لتقليل معدلات الحديد و بالتالي التقليل من تركيز مادة الهيم .

٧- الفحم النباتي النشط : و يتم أخده عن طريق الفم حيث يعمل على امتصاص الكم الزائد من البورفيرين و بالتالي التخلص منه بأسرع طريقة ممكنة .

٨- بيتا كاروتين :: و هو علاج على المدى الطويل و اليومي و هو طليعة الفيتامين أ الضروري للجلد و العين و اللازم لزيادة تحمل جلد الإنسان لأشعة الشمس .

البورفيريا وراثية فلا يمكن أن تكون مكتسبة لذلك يجب تحري وجود المرض لدى أقارب المريض خصوصا من الدرجة الأولى .

وقاية المريض ::

١- تجنب العقاقير المحفزة لظهور الأعراض و هذا يعتمد على قائمة يعدها كل طبيب لمريضه تضمن الأدوية المسموحة و المحظورة لكل مريض على حدا

٢- الابتعاد عن الكحول و المخدرات

٣- تقليل التعرض للأشعة الشمسية

٤- ارتداء الملابس الساترة الواقية و دهن الكريمات الواقية و تجنب التعري للأشعة الشمسية القاسية .

الحلقة (٤١)

متلازمة كاربنتر



متلازمة كاربنتر (بالإنجليزية: Carpenter syndrome) أو تسنم الرأس وارتفاق الأصابع العنشي النوع الثاني (بالإنجليزية: acrocephalopolysyndactyly type 2) هي مجموعة من الأمراض الوراثية النادرة التي تعرف باسم (اختلال البروتينات الحاملة للأسيل) والتي تتميز بالتحام أصابع القدم، والانغلاق المبكر للمفاصل الليفية خصوصاً تلك الموجودة بالجمجمة فتسبب لها التهابات قد تؤدي بدورها إلى زيادة التعظم في تلك المفاصل(تَعَظُّمُ الدُّروزِ الباكِرِ) ومن ثم إلى زيادة حجم الرأس. وقد سمي هذا المرض نسبة إلى العالم الطبيب البريطاني: جورج كاربنتر (George Carpenter) الذي اكتشفه عام ١٩٠٠ ميلادي. مرض كاربنتر هو مرض وراثي متنحي صبغي (جسدي) (بالإنجليزية: Autosomal Recessive).

والمرض بشكل عام يسبب عيوب خلقيه تشمل الجمجمة والوجه وأصابع اليد والقدمين وفي بعض الأحيان يشمل القلب. تؤثر على الذكور والإناث على حد سواء.. لا يعرف بالضبط كيفية حدوث المرض. حوالي ١٠٠ حالة تم وصفها في المؤلفات الطبية في جميع أنحاء العالم، لذلك فانه من المقدر ان المرض يحدث في واحدة في ١٠٠٠٠٠٠ مولود حي. وهذا يثبت على أن نادرة الحدوث. ويتنقل عن طريق الوراثة بواسطة الكروموسومات من النوع المتنحي " الغير سائد" وهذا يعني أن الفرد يستقبل زوجين من الجينات المعيبة، من أحد الأبوين وبالتالي يسبب يتطور هذا المرض

و من خصائص المرض ما يلي: •جمجمة عالية (شكل البرج) •نقصان في الطول •السمنة •نقص في القدرات العقلية

الاعراض

انغلاق مبكر في المفاصل الليفية الموجودة بالجمجمة ويوصف بأنه عبارة عن تلاحم عظام الجمجمة مع بعضهم لبعض ". وهذا يسبب نمو غير طبيعي بالجمجمة، فينتج إن الرأس قد يبدو قصيرة وعريضة أو على شكل مخروط.

ملامح الوجه كالآتي : تشوه بالإذن، جسر الأذن يكون مسطح، ونمو ناقص بأعلى وأسفل الفك.

أصابع اليد والقدم تكون قصيرة وتكون على شكل قدم البط متلاصقة ببعضها. والبعض عندهم أصابع إضافية بالقدم أو باليد.

وبالإضافة إلى ذلك، بعض الأفراد المصابين بهذا المرض يكون لديهم:

عيب خلقي بالقلب(يظهر عند الولادة)ونسبه قليله من الأفراد يصابون بها، حوالي ثلث إلى نصف الأفراد.

ومن الأعراض أيضاً..

فتاق بطني، * قصر القامة، * تخلف عقلي.

التشخيص

بما أن المرض مرض وراثي.. الطفل ولد ومعه هذا المرض. فإن. التشخيص يستند على الأعراض الذي يظهر على الطفل مثل الأعراض المذكور سابقا " الجمجمة، ملامح الوجه، وأصابع اليدين والقدمين " وحتى الآن لا يوجد اختبار خاص وضع لتأكيد التشخيص. فحوصات الأشعة مثل الأشعة السينية، الأشعة المقطعية، قد تفيد في تصوير حالة الجمجمة والأطراف. والموجات الصوتية للكشف وتصوير ثقوب القلب. الاختبارات الجينية ستفيد في استثناء الأمراض الجينية الأخرى.

العـلاج

علاج هذا المرض يتوقف على أعراض الفرد. قد تكون هناك حاجة لعملية جراحية إذا كان يهدد الحياة مثل القلب " إذا وجد عيبا فيه ". وممكن أن تستخدم عمليه جراحية لتصحيح الجمجمة عن طريق فصل عظام الجمجمة المتلاحمة مع بعضهم، لكي يسمح نمو الجمجمة بشكل طبيعي..

ويتم هذا عادة في بداية المراحل من الطفولة. وأيضا يمكن عمل عملية جراحية لفصل أصابع اليد والقدم (إن أمكن) قد يحسن مظهرهما ولكن ليس بالضرورة أن يحسن وظيفتهما. إن العلاج الطبيعي والمهني وعلاج النطق يساعد الفرد المصاب بهذا المرض أن يصل أقصى ممكن من التطوير والعلاج.

علم الوراثة

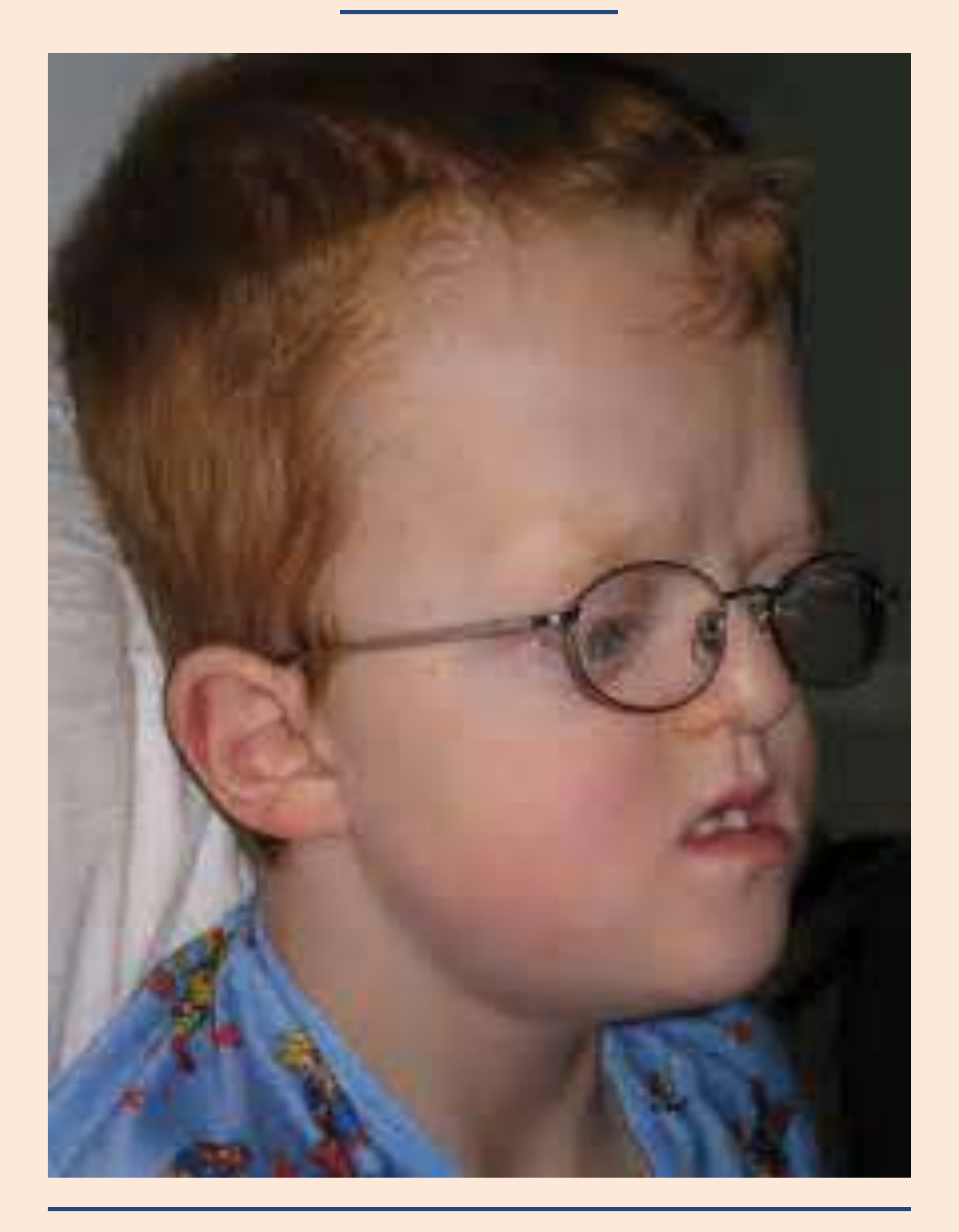
ترتبط متلازمة كاربنتر مع طفرات في الجين **RAB23** الذي يقع على الكروموسوم ٦ عند البشر.

معدّل الحدوث

إن متلازمة كاربنتر هو مرض وراثي جسمي مقهور مما يعني أن كلا الأبوين يجب أن يكون لديهم الجينات المعيبة من أجل تمرير هذا المرض إلى أطفالهم. حتى لو كان الوالدان يحملان الجينات المعيبة لا يزال هناك فقط ٢٥٪ خطر أن يكون الطفل مصاب بهذه المتلازمة ولكن يكون أطفالهم ناقلين لهذه المتلازمة وقد ينقلونها إلى أبنائهم في حال كان أزواجهم هم أيضاً حاملي لهذه الجينات.

المتلازمة (٤٢)

متلازمة فايفر



متلازمة فايفر (بالإنجليزية: Pfeiffer syndrome) هي مرض وراثي نادر ينتج عنه التحام الدروز في الجمجمة ، ويتميز بان الابهام يكون عريض واصابع القدم تكون كبيرة وملتصقة ببعضها. سميت المتلازمة بهذا الإسم نسبة الى رودولف آرثر فايفر الذي في عام ١٩٦٤، أعطى وصف دقيق لهذه المتلازمة عند وصف قائمة من الميزات التي تضمنت التحام العظام الإكليلي،١

الأسباب

السبب الرئيسي مازال غير معروف لهذه المتلازمة ولكن قد يكون احد الأسباب هو تغير في إحدى المورثات العروفة باسم (GFR1 or 2)وهي مورث مستقبلات عوامل النمو للخلية الليفية (رقم واحد أو اثنان) حيث يلعب هذا المورث دورا مهما انقساما الخليه واكتمال نموها واي خلل في هذا المورث يسبب خلل انغلاق الدرز البكر في عظام الجمجمة و تشوهات في اصابع اليد والقدم تلعب هذه المورثات دوراً مهماً في إبلاغ الخلية بالإشارات لكي تنقسم أو تستكمل نموها..وبالتالي يؤدي قصور هذا المورث إلى التحام مبكر في عظام الجمجمة، الأصابع، أو أصابع القدم. أظهرت بعض الدراسات أن متلازمة فايفر تحدث غالباً للأطفال ذوي الآباء الكبار في السن.

الأعراض

متلازمة فايفر هي مرض وراثي نادر و سائد أي يكفي ان يكون احد الوالدين مصاب بمتلازمه فايفر لينقل المرض لأولاده، وهو مرض يتعلق بالصبغيات العادية، أي أنه يحتاج الى أن يحمل هذا المورث أحد الأبوين لينقله لأولاده. يملك الأب فإذا كان احد الوالدين يعاني من متلازمة بفيفر احتمال ٥٠ % أن ينقل المرض لطفله في كل مره يحدث فيها حمل.وأهم الأعراض لهذا المرض هي : انغلاق التحام الدروز المبكر للمفاصل الليفية في عظام الجمجمة، أضابع قصيرة وكبيرة اي عريضة . ، إعاقة عقلية، نوبات مرضيةو احيانا العمى. يعاني مرضى متلازمة فايفر من رأس كبير غير متناسق وجبين مرتفع، ووسط وجوههم منطقه وسط الوجه غائر (المنطقة من وسط محجر العين إلى أعلى الفك). عادة ما يكون الأنف صغيراً وذو جسر أنفي منخفض. وقد تكون العينان متباعدتان وجاحظتان بسبب صغر عمق تجويف العينين. ما يقارب ٥٠% من الأطفال المصابين بمتلازمة فايفر يعانون من ضعف في السمع بسبب الصغر غير الطبيعي لقناة السمع والأذن الوسطى. كما تنتشر بينهم أيضاً مشاكل في الأسنان. وقد تظهر

مشاكل النظر بسبب وضع العينين أو بسبب زياده في الضغط داخل القحف الناتج عن انغلاق الالتحام المبكر للدروز القحفية.

التشخيص

يكون التشخيص لهذا المرض من خلال الانتباه الى الاعراض المرافقة مثل وجود التحام في الدرز الإكليلي ووجود أصابع قدم ويد قصيرة وكبيرة. يمكن الاشتباه في عدد من الملازمات عند التشخيص مثل متلازمة أبرت، متلازمة كروزون، متلازمة ساثري–كوتزن، متلازمة جاكسون–وايز. ومن الصعب التشخيص باستخدام التصوير بالموجات فوق الصوتية، بسبب اختلاف الخصائص الإكلينيكية لمتلازمة فايفر.

العلاج

تبدأ العناية بالطفل المصاب بمتلازمة فايفر من الولادة وذلك بالتشخيص الدقيق، وتحديد حاجات الطفل و المركز الطبي المناسب للعلاج. كما قد تتضمن العناية بالطفل المصاب عدد من العمليات الجراحية المعقدة والتي يفضل إدارتها من قبل فريق متخصص في جراحه الجمجمة والجزء القحفي من الوجه. يتكون هذا الفريق من جراح أعصاب ومخ، جراح تجميل، طبيب أسنان، أخصائي تقويم أسنان، أخصائي علم البثولوجي للكلام، طبيب أنف وأذن وحنجرة، طبيب وراثه او أخصائي في الوراثة واختصاصي الوراثيات وطبيب أطفال. وقد ينصح بجراحة مبكرة لإزالة الدروز الملتحمة خلال العام الأول من عمر الطفل. وتسمح إزالة الدروز الملتحمة في التوسع الطبيعي لنمو الدماغ والجمجمة. كما يمكن تكبير تجويف العينين خلال العملية ذاتها للمساعدة في الحفاظ على النظر. ويمكن تحسين منتصف الوجه في وقت لاحق من العمر للمساعدة على تحسين مظهر المريض، وزيادة حجم المحجر وتكوين شكل طبيعي وفك منخفض متناسق. وان القيام باختبارات سمع مبكرة لتحديد الحاجة لعملية في الأذن للمساعدة في تحسين السمع. بالإضافة إلى ذلك، قد ينصح الفريق الطبي بإجراء جراحة لليد لفصل الأصابع.

المراجع

أولا :المراجع العربية .

- **إبراهيم عباس الزهيرى** (١٩٩٨). تربية المتخلفين عقليا، القاهرة: دار الفجر للنشر والتوزيع.
- **إبراهيم محمد عطا** (٢٠٠١). دليل تدريس اللغة العربية، القاهرة: مطبعة النهضة المصرية.
- **إبراهيم وجيه محمود** (١٩٨١). المراهقة، خصائصها ومشكلاتها، القاهرة: دار المعارف.
- **أحلام عبد الغفار** (٢٠٠٣). تربية المتخلفين عقليا ،القاهرة :دار الفجر.
- **أحمد السعيد، ومصرى حنوره** (١٩٩١). رعاية الطفل المعوق "جسمياً ونفسياً واجتماعياً" القاهرة: دار الكتاب العربي.
- **أحمد عبد الغنى إبراهيم** (١٩٩١). أثر برنامج اللعب على بعض جوانب النمو اللغوى لدى عينه من الأطفال عمر ست سنوات. رسالة ماجستير . كلية التربية جامعه الزقازيق فرع بنها.
- **أحمد عكاشة** (١٩٩٨). الطب النفسى المعاصر، القاهرة: مكتبة الأنجلو المصرية.
- **أحمد محمد أحمد المعتوق** (١٩٩٦). الحصيلة اللغوية. أهميتها، مصادرها، وسائل تنميتها، سلسلة عالم المعرفة رقم٢١٢، الكويت: المجلس الوطنى للثقافة والفنون والآداب.
- **أشرف محمد عبد الغنى** (٢٠٠٠). مخاوف الأطفال المعاقين عقلياً، الإسكندرية: المكتب العلمى للكمبيوتر والنشر والتوزيع.
- **أشرف محمد على شلبي** (٢٠٠٠). فاعلية برنامج سلوكي فى خفض درجة العنف لدى عينة من المعاقين عقليا (دراسة تجريبية). رسالة ماجستير، كلية الآداب، جامعة عين شمس.
- **امال عبد السميع أباظة** (٢٠٠٣). اضطرابات التواصل وعلاجها، القاهرة: دار الأنجلو المصرية ط١.
- **امال عبد السميع أباظة** (٢٠٠٧). اضطرابات التواصل وعلاجها، مكتبة الأنجلو المصرية، القاهرة: ط٢.
- **أميرة طه بخش** (٢٠٠١– ب). دراسة تشخيصية مقارنة فى السلوك الانسحاب للأطفال **التوحيديين وأقرانهم المتخلفين عقليا. جامعة البحرين: مجلة العلوم التربوية والنفسية، ٢ (٣)، ٤٥–٧٥.**

- **آن سكستون (٢٠٠١).** إيذاء الذات، التشخيص والعلاج، ترجمة وإعداد حسن مصطفى عبد المعطي. القاهرة: مكتبة زهراء الشرق ط١.
- **انتصار محمد يونس (٢٠٠٣).** السلوك الإنسانى. المكتبة الجامعية، الإسكندرية: ط٢.
- **أنس محمد أحمد قاسم (١٩٩٨).** مقدمه فى سيكولوجية اللغة. القاهرة: ط٢.
- **إيمان فؤاد محمد الكاشف (٢٠٠١).** الإعاقة العقلية بين الإهمال والتوجيه، دار قباء. القاهرة: ط١.
- **إيمان محمد صديق فراج (٢٠٠٣).** تنمية بعض المهارات اللغوية للأطفال المعاقين عقليا فئة القابلين للتعلم باستخدام برامج الكمبيوتر . رسالة ماجستير، معهد الدراسات العليا للطفولة، القاهرة :جامعة عين شمس.
- **جمال محمد الخطيب (١٩٩٢).** تعديل سلوك الأطفال المعوقين. دليل الآباء والمعلمين. عمَّان: دار إشراق للنشر والتوزيع.
- **جمال محمد الخطيب (٢٠٠١).** تعديل سلوك الأطفال المعاقين –دليل الآباء والمعلمين، عمان: مكتبة الفلاح، دار حزين.
- **جمال محمد الخطيب (٢٠٠٧).** مقدمة فى تعليم ذوى الاحتياجات الخاصة الخاصة، عمان: دار الفكر للنشر والتوزيع.
- **جمال محمد الخطيب، (٢٠٠٣).** تعديل سلوك الأطفال المعوقين. عمان : دار الفلاح.
- **جمال محمدالخطيب (٢٠٠٤).** تعليم الطلبة ذوى الاحتياجات الخاصة فى المدارس العاديه. عمان: دار وائل للطباعة والنشر،الطبعة الأولى.
- **جمال محمدالخطيب(١٩٩٠).** تعديل السلوك. القوانين والإجراءات، الطبعة الثانية، الرياض. عمان: مكتبة الصفحات الذهبية ط١.
- **جمال مصطفى العيسوى (١٩٩١).** برنامج مقترح لتنمية مهارات بعض مجالات التعبير الشفهى لطلاب المرحلة الثانوية. كلية التربية جامعة طنطا: رسالة دكتوراه.
- **جمعة سيد يوسف(١٩٩٠).** سيكولوجية اللغة والمرض العقلى، سلسلة المعرفة. رقم ١٤٥، الكويت: المجلس الوطنى الثقافى والفنون والآداب.
- **حامد عبد السلام زهران (١٩٧٤).** الصحة النفسية والعلاج النفسى. القاهرة: عالم الكتب.
- **حامد عبد السلام زهران (١٩٧٨).** الصحة النفسية والعلاج النفسى، القاهرة :عالم المعرفة، للنشر والتوزيع.
- **حسن شحاته (١٩٩٦).** قراءات الأطفال. القاهرة: الدار المصرية اللبنانية.
- **حمدى شاكر محمود (٢٠٠٥).** التربية الخاصة للمعلمين والمعلمات حائل: دار الأندلس للنشر والتوزيع.

- **حمدى على الفرماوى** (٢٠٠٥). نيوروسيكولوجيا معالجة اللغة واضطرابات التخاطب وموجهات تشخيصيه وعلاجية وأسرية. . القاهرة :مكتبه الأنجلو المصرية.
- **خالد محمد رمضان** (٢٠٠٨). فعالية برنامج تدريبى بنظامى الدمج والعزل فى تعديل اضطرابات النطق وأثره على تحسين السلوك التوافقى لدى الأطفال المعاقين عقليا ، رسالة دكتوراه ، كلية التربية جامعة بنى سويف .
- **خديجه أحمد السباعى** (٢٠٠٤). صعوبات التعلم (اسببها –نظرياتها –تطبيقاتها) القاهرة :مكتبة النهضة المصرية .
- **خليل ميخائيل معوض** (١٩٩٣). سيكولوجية نمو الطفولة والمراهقة، الإسكندريه : دار الفكر الجامعى.
- **دانيا ب – هالامان وجيمز م كوفمان** (٢٠٠٨). ترجمة عادل عبد الله محمد. سيكولوجية الأطفال غير العاديين وتعليمهم ط١. عمان : دار الفكر العربى ناشرون وموزعون.
- **ديان برادلى، مارغريت سيرز، ديان سوتلك (ترجمة زيدان احمد السرطاوى، عبد العزيز الشخص، عبد العزيز عبد الجبار**٢٠٠٠) . (الدمج الشامل لذوى الاحتياجات الخاصة، مفهومه وخلفيته النظرية) العين : دار الكتاب الجامعى.
- **ديدييه يورو** (٢٠٠٠). اضطرابات اللغة. ترجمة أنطوان الهاشم ، لبنان بيروت.
- **راشد محمد عطية** (٢٠٠٤). تنمية مهارات التواصل الشفوى (التحدث والإستماع)، ط٢. القاهرة :إيتراك للطباعة والنشر والتوزيع.
- **رشا محمد أحمد محمد** (١٩٩٩). مدى فاعلية برنامج إرشادى لخفض حدة بعض الاضطرابات السلوكية لدى الأطفال المعاقين عقليا القابلين للتعلم . رسالة دكتوراه ، جامعة عين شمس: معهد الدراسات العليا للطفولة.
- **رشاد على عبد العزيز موسى** (٢٠٠٢) . علم نفس الإعاقة . القاهرة:مكتبة الأنجلو المصرية.
- **رمضان محمد القذافى** (١٩٨٨). التوجيه والإرشاد النفسى ، بيروت . دار الجبل.
- **رمضان محمد القذافى** (١٩٩٣). سكولوجية الإعاقة. بيروت : دار الجبل.
- **رونالد كولاروسو وكولين أوروك ، ترجمة أحمد الشامي، عادل دمرداش، أيمن كامل، علي عبد العزيز** (٢٠٠٣). تعليم ذوي الاحتياجات الخاصة كتاب لكل المعلمين الجزء الأول، هيئة فولير ليف ، القاهرة : مركز الأهرام للترجمة والنشر .
- **الزين عباس عماره** (١٩٨٦). مدخل إلى الطب النفسى. القاهرة: دار الثقافة للنشر والتوزيع ط١.
- **زينب محمود شقير** (١٩٩٩). سيكولوجية الفئات الخاصة والمعوقين ،الخصائص، صعوبات التعلم ،التعليم ، البرامج ، التأهيل. القاهرة: مكتبة النهضة المصرية .

- **زينب محمود شقير** (٢٠٠٠) . سيكولوجية الفئات الخاصة والمعوقين ،الخصائص– صعوبات التعلم –البرامج– التأهيل، القاهرة :مكتبة النهضة المصرية ، الطبعه الأولى .
- **زينب محمود شقير** (٢٠٠٢) . اضطرابات اللغة والتواصل . القاهرة: مكتبة النهضة المصريه.ط١
- **زينب محمود شقير** (٢٠٠٥) . طرق التواصل والتخاطب للصامتون والمتعثرون فى الكلام والنطق، ط١. المجلد الرابع. القاهرة:النهضة المصرية.
- **سعد جلال** (١٩٨٦) . الصحة العقلية للأمراض النفسية والعقلية والإنحرافات السلوكية ، القاهرة : دار الفكر العربى .
- **سعيد حسني العزة** (٢٠٠١) . الإعاقة العقلية . عمَّان: الدار العلمية الدولية ودار الثقافة للنشر والتوزيع
- **سعيد حسني العزة ، جودت عبد الهادي** (٢٠٠١). تعديل السلوك الإنساني. عمان: الدار العلمية الدولية ودار الثقافة للنشر والتوزيع.

سليمان الريحانى (١٩٨٥) . التخلف العقلى ،ط٢ ، عمان ،الأردن:،مطابع الدستور التجارية

- **سهير أحمد أمين** (٢٠٠٠) . دراسات فى سيكولوجبية الطفولة ،الاسكندرية ، دار الاسكندرية للكتاب.
- **سهير أحمد كامل** (٢٠٠٢) . التوجيه والإرشاد النفسى ، الأسكندرية : مركز الأسكندرية للكتاب.
- **سهير محمد سلامه شحاتة** (٢٠٠٠) . فعالية برنامج لتنمية بعض المهارات الاجتماعية بنظامى الدمج والعزل وأثره فى خفض الاضطرابات السلوكية لدى الأطفال المتخلفين عقلياً . رسالة دكتوراه (غير منشورة) جامعة الزقازيق: كلية التربية . الصحة النفسية.
- **السيد عبد النبى السيد** (٢٠٠٤). الأنشطة التربوية للمراهقين ذوى الاحتياجات الخاصة، القاهرة: مكتبة الأنجلو المصرية ط١.
- **صفوت فرج** (٢٠٠٢) . طرق تحسين التعلم والسلوك ، القاهرة: مركز كريتاس سيتى للتدريب والدراسات فى الإعاقة العقلية.
- **طارق عبد الرؤوف ، ربيع عبد الرؤوف** (٢٠٠٦) . رعاية ذوى الاحتياجات الخاصة (المعاقين ذهنياً) القاهرة : الدار العالمية للنشر والتوزيع.
- **عادل أحمد الأشول** (١٩٨٧). موسوعة التربية الخاصة ، القاهرة: الأنجلو المصرية.
- **عادل عبد الله محمد** (٢٠٠٤) . الإعاقات العقلية ، القاهرة : دار الرشاد.
- **عادل عبد الله محمد** (٢٠٠٦) . صعوبات التعلم– مفهومها– طبيعتها– التعليم العلاجي،القاهرة: دار الفكر .
- **عادل محمد عبد الله** (٢٠٠٠) . العلاج المعرفى السلوكى أسس وتطبيقات، القاهرة: دار الرشاد.

- **عايدة على قاسم** (٢٠٠٤) . مدى فاعلية برنامج إرشادى فى تنمية المهارات الاجتماعية لدى عينة من الأطفال المتخلفين عقليا. رسالة دكتوراه ، كلية التربية ، جامعة عين شمس.
- **عبد الحكيم بدران** (١٩٩١) . مناهج العلوم في التعلم العام بدول الخليج العربي ومواكبتها لمعطيات التطور العلمي والتقني. الرياض: مكتب التربية العربي لدول الخليج العربية.
- **عبد الحكيم بدران** (١٩٩١). مناهج العلوم في التعلم العام بدول الخليج العربي ومواكبتها لمعطيات التطور العلمي والتقني. الرياض:مكتب التربية العربي لدول الخليج العربية.
- **عبد الرحمن سيد سليمان** (١٩٩٨). معجم التخلف العقلى، القاهرة: مكتبة زهراء الشرق.
- **عبد الرحمن سيد سليمان** (٢٠٠٧) . معجم مصطلحات الاضطرابات السلوكية والإنفعالية ، القاهرة : مكتبة زاهرء الشرق.
- **عبد الرحمن عيسوى** (١٩٩٦) . العلاج النفسى ، بيروت : دار النهضة العربية للطباعة والنشر .
- **عبد الرقيب أحمد البحيري** (٢٠٠٣) . برامج التدخل العلاجي للمتخلفين عقلياً في ضوء نموذج الدعم I L E P)-28) ، المؤتمر السنوي التاسع عشر لعلم النفس في مصر والمؤتمر العربي الحادي عشر لعلم النفس ، برنامج المؤتمر وملخصات الأبحاث ، الجمعية المصرية للدراسات النفسية ، ٢٧-٢٩ يناير، ص٣٤ .
- **عبد الستار إبراهيم** (١٩٩٣) . الإبداع وقضايا ، وتطبيقاته ، القاهرة: مكتبة الأنجلو المصرية.
- **عبد السلام عبد الغفار ويوسف الشيخ** (١٩٩٦) . سيكولوجية الطفل غير العادى والتربية الخاصة ، القاهرة : دار النهضة العربية.
- **عبد الصبور منصور محمد** (١٩٩٧) . مجلة كلية التربية بنها ، جامعة الزقازيق ، يوليو ١٩٩٧ ، المجلد الثانى ، العدد ٢٩ ص ص ١١٥-١٤٦.
- **عبد العزيز السيد الشخص** (١٩٩٧) . اضطرابات النطق والكلام (خلقتها- تشخيصها- أنواعها- علاجها) الرياض : مكتبة الملك فهد الوطنية .
- **عبد العزيز السيد الشخص** (٢٠٠٧) . الأطفال ذوو الاحتياجات الخاصة وأساليب رعايتهم ، القاهرة : مكتبة الطبرى .
- **عبد العزيز الشخص وعبد العزيز الدماطى** (١٩٩٢) . قاموس التربية الخاصة وتأهيل غير العاديين ، القاهرة: مكتبة الأنجلو المصرية.
- **عبد الفتاح القرشى** (١٩٨٧) . اختبار المصفوفات المتتابعة الملونة لجون رافن ، الكويت : دار القلم.
- **عبد الله عسكر** (٢٠٠٥) . الاضطرابات النفسية لمراهقين ، القاهرة: مكتبة الأنجلو المصرية.

- **عبد الله محمد الوايلى** (٢٠٠٣) . طبيعة المشكلات الكلامية لدى التلاميذ ذوى التخلف العقلى وعلاقتها ببعض المتغيرات الشخصية مجلة الإرشاد النفسى العدد (١٦) ، مركز الإرشاد النفسى ، كلية التربية، جامعة عين شمس، ص (٥٣-٨٩).
- **عبد المطلب القريطى** (٢٠٠١) . سيكولوجية ذوى الاحتياجات الخاصة وتربيتهم ط٣، القاهرة: دار الفكر العربى.
- **عبد المطلب أمين القريطى** (١٩٩٦) . سيكولوجية ذوى الاحتياجات الخاصة وتربيتهم ، القاهرة : دار الفكر العربى.
- **عبدالباسط متولى خضر**(٢٠٠٥) . التدريس العلاجى لصعوبات التعلم والتأخر الدراسى .القاهرة : دار الكتاب الحديث.
- **عبدالرحمن سيد سليمان** (٢٠٠١) . معجم التخلف العقلى ،القاهرة: مكتبة زهراء الشرق
- **عبدالستار إبراهيم** (١٩٧٨) . أسس علم النفس . السعوية. الرياض : دار المريخ للنشر.
- **عبدالعلى الجسمانى** (١٩٩٤) . سكولوجية الطفولة والمراهقة الأساسية ، الرياض : الدار العربية للعلوم.
- **عثمان محمد لبيب** (٢٠٠٢) . الإعاقة الذهنية فى مرحلة الطفولة (تعريفها –تصنيفها – أعراضها – تشخيصها – أسبابها – التدخل العلاجى) ط١ ، القاهرة :المجلس المصرى للطفولة والتنمية.
- **عدنان ناصر الحازمى** (٢٠٠٧) . الإعاقة العقلية ، دليل المعلمين وأولياء الأمور،عمان : دار الفكر ناشرون وموزعون ، الطبعة الأولى.
- **عزت سيد السبكى** (١٩٩٨) . الأمراض الوراثية والإعاقة ، بحوث ودراسات وتوصيات المؤتمر القومى السابع لاتحاد رعاية الفئات الخاصة ، القاهرة : المجلد الثامن فى الفترة من (٨-١٠) ديسمبر (ص ٢٢٣-٢٢٥).
- **عزة محمد سليمان** (١٩٩٦) . مدى فاعلية برنامج تدريبي فى تنمية المهارات اللغوية لدى عينة من الأطفال المعاقين عقليا من فئة القابلين للتعلم. رسالة ماجستير، كلية التربية، جامعة عين شمس.
- **عصام نور سريه** (٢٠٠٦) . سيكولوجية الأطفال ذوى الإعاقة الذهنية ، الإسكندرية: مؤسسة شباب الجامعة.
- **على عبد الله على ابراهيم** (٢٠٠٣) . دراسة مقارنة لفعالية فنيتى الاقتصاد الرمزى والتعلم الملطف فى خفض مستوى إيذاء الذات لدى عينة من الأطفال المتخلفين عقليا ، رسالة دكتوراه كلية التربية ، جامعة الزقازيق .
- **فاروق الروسان** (١٩٩٨) . قضايا ومشكلات فى التربية الخاصة ، عمان : دار الفكر للطباعة والنشر والتوزيع .
- **فاروق الروسان** (٢٠٠٣) . مقدمة فى الإعاقة العقلية ، عمان : دارالفكر الطباعة والنشر والتوزيع .

- **فاروق الروسان** (٢٠٠٧) . سيكولوجية الأطفال غير العاديين– مقدمه فى التربية الخاصة ، عمان : دار الفكر ناشرون وموزعون . ط٧.
- **فاروق الروسان، جلال محمد جرار** (١٩٨٧) . دليل مقياس المهارات اللغوية للمعوقين عقلياً ، عمان: منشورات الجامعة الأردنية .
- **فاروق محمد صادق** (١٩٧٨) . سيكولوجية التخلف العقلى ، الرياض :عمادة شؤون المكتبات ، جامعة الملك سعود.
- **فاروق محمد صادق** (١٩٨٢) . سيكولوجية التخلف العقلى ، عمادة شئون المكتبات ، الرياض : جامعة الملك سعود.
- **فتحى على يونس، محمود كامل الناقة، على أحمد مدكور** (١٩٨١) . أساسيات تعليم اللغة العربية والتربية الدينية ، القاهرة : مكتبة الأنجلو المصرية.
- **فتحى مصطفى الزيات** (١٩٩٥) . صعوبات التعلم– الأسس النظرية والتشخيصية والعلاجية، القاهرة: دار النشر للجامعات.
- **فيصل محمد خير الزراد** (١٩٩٠). اللغة واضطرابات النطق والكلام ، الرياض : دار المريخ.
- **فيولت فؤاد إبراهيم** (٢٠٠٥). مدخل إلى التربية الخاصة ، القاهرة : مكتبة الأنجلو المصرية.
- **كريمان بدير** (٢٠٠٦). استراتيجيات تعليم اللغة برياض الأطفال ، القاهرة : عالم الكتب.
- **كمال محمد دسوقى** (١٩٧٩) النمو التربوى للطفل والمراهق ، بيروت . دار النهضة المصرية.
- **كمال محمد دسوقى**(١٩٧٤). علم الأمراض النفسية ، التصنيفات والأعراض المرضية ، بيروت : دار النهضة العربية.
- **كمال محمد دسوقى**(١٩٩٠). ذخيرة علوم النفس ، القاهرة . الدار الدولية للنشر والتوزيع.
- **كمال مرسى** (١٩٩٩). مرجع فى علم التخلف العقلى ، الطبعة الأولى ، القاهرة : دار النشر للجامعات المصرية.
- **لويس كامل مليكة** (١٩٩٤). العلاج السوكى وتعديل السلوك ، والطبعة الثانية ، القاهرة : مطبعة فيكتور كيرليس.
- **لويس كامل مليكة** (١٩٩٨). الإعاقات العقلية والاضطرابات الارتقائية ، القاهرة : مطبعة فيكتور كيرلس .
- **ليلى أحمد كريم الدين** (١٩٩٠). اللغة عند الطفل ، تطورها ومشكلاتها ، القاهرة : مكتبة النهضة المصرية.
- **ليلى كرم الدين** (١٩٩٥). نموذج لبرنامج التنمية العقلية واللغوية للأطفال المتخلفين عقلياً القابلين للتعلم بمدارس التربية الفكرية ، مطبوعات المؤتمر الأول للتربية الخاصة ، القاهرة: وزارة التربية والتعليم.

- **ماجده عبيد** (٢٠٠١). تعليم الأطفال المتخلفين عقليا ، عمان : دار صفاء للنشر والتوزيع .
- **ماجدة عبيد** (٢٠٠٠) : مقدمة في تأهيل المعاقين. دار صفاء للنشر والتوزيع، عمان: الاردن.
- **مالك سليمان مخول** (١٩٩٩). علم النفس الطفولة والمراهقة ، دمشق: منشورات جامعة دمشق ، ط٦.
- **مجلة التربية الجديدة** (١٩٨١). مكتب الإحصاء في اليونسكو . عرض إحصائي لأوضاع التربية الخاصة في العالم . مكتب اليونسكو الإقليمي للتربية في الدول العربية ، بيروت ، لبنان : العدد ٢٤ عام ١٩٨١.
- **محمد ابراهيم عيد** (٢٠٠٥). مقدمة فى الرشاد النفسى ، القاهرة : مكتبة الانجلو المصرية .
- **محمد السعيد عبد الجواد** (٢٠٠٢). فاعلية برنامج إرشادى مقترح لتنمية بعض مهارات التواصل الاجتماعي لدى الأطفال المعاقين عقلياً. رسالة ماجستير ، كلية التربية فرع دمنهور، جامعة الإسكندرية.
- **محمد حامد النجار** (٢٠٠٠). المشكلات السلوكية لدى الأطفال المتخلفين عقليا القابلين للتعلم ومدى فاعلية برنامج لتعديل السلوك اللاتوافقى لديهم . رسالة دكتوراه ، كلية التربية ، جامعة عين شمس.
- **محمد رفقى عيسى** (١٩٨١) . فى النمو النفسى (آراء ونظريات) القاهرة: دار المعارف .
- **محمد صالح الإمام** (٢٠٠١) . مشكلات المعاق عقليا ، ندوة الأسر ذوى الإعاقة العقلية فى محافظة الدقهلية ، مؤتمر الجمعيات الأهلية ، القاهرة ، وزارة الشؤون الاجتماعية.
- **محمد صلاح الدين مجاور**(١٩٨٨) . تدريس اللغة العربية فى المرحلة الابتدائية . دار القلم.
- **محمد عباس يوسف** (٢٠٠٣). دراسات في الإعاقة وذوى الاحتياجات الخاصة . كلية التربية ، جامعة الأزهر .
- **محمد عبد السلام أحمد ، لويس كامل مليكه** (١٩٩١). كراسة التعليمات ومعايير ونماذج التصحيح مقياس ستانفورد بينيه للذكاء الصورة (ب) القاهرة: النهضة المصرية .
- **محمد عبد المؤمن حسين** (١٩٨٦). سيكولوجية غير العاديين وتربيتهم ، الإسكندرية : دار الفكر الجامعي.
- **محمد على الخولى** (١٩٨٢). معجم على اللغة النظرى ، بيروت: مكتبة لبنان .
- **محمد على كامل** (٢٠٠٣). أخصائى النطق والكلام ومواجهة اضطرابات اللغة عند الأطفال . مكتبه ابن سينا . القاهرة : ط١.
- **محمد عماد الدين إسماعيل** (١٩٨٦) . الأطفال مرآة المجتمع . النمو النفسى والاجتماعى للطفل فى سنوات تكوينه ، الكويت . عالم المعرفة المجلس الوطنى للثقافة والفنون والآداب ، العدد ٩٩.
- **محمد عماد الدين إسماعيل** (١٩٨٩). الطفل من الحمل إلى الرشد ، الجزء الأول ، الكويت : دار القلم .
- **محمد محروس الشناوى** (١٩٩٧). التخلف العقلى ، الأسباب – التشخيص – العلاج، القاهرة : دار غريب للطباعة والنشر والتوزيع.

- **محمد محروس الشناوي** (١٩٩٧). العلاج السلوكي الحديث . أسسه وتطبيقاته . القاهرة : دار قباء للطباعة والنشر.
- **محمد محروس الشناوى ومحمد السيد عبد الرحمن** (١٩٩٧). العلاج السلوكى الحديث . أسسه وتطبيقاته ، القاهرة : دار قباء للطباعة والنشر والتوزيع.
- **محمود عبدالرحمن حموده** (١٩٩٨) . الطفولة والمراهقة والمشكلات النفسية والعلاج ، القاهرة: المطبعة الفنية .
- **مراد عيسى، وليد خليفة** (٢٠٠٧). التخلف العقلي– الأساليب– التشخيص– البرامج، الطبعة الأولى ، القاهرة : دار غريب للطباعة .
- **منظمة الصحة العالمية** (١٩٩٩). المراجعة العاشرة للتصنيف الدولى للأمراض ICD-10 تصنيف الاضطرابات النفسية والسلوكية ، الأوصاف الكلينيكية . والدلائل الإرشادية التشخيصية ، ترجمة وحدة الطب النفسى ، جامعة عين شمس ، الإسكندرية : المكتب الإقليمى ، لشرق البحر المتوسط التابع لمنظمة الصحة العالمية ، فى (العربى) محمد على ٢٠٠٣ .
- **منى محمد جاد** (٢٠٠٤). التربية البيئة لطفل ما قبل المدرسة وتطبيقاتها ، القاهرة : دار حورس للطباعة والنشر .
- **ميشال زكريا** (١٩٨٣). الألسنية "علم اللغة الحديث" المبادئ والإعلام ، لبنان ، المؤسسة الجامعية للنشر .
- **ميشال زكريا** (١٩٨٥). مباحث فى النظرية الألسنية وتعليم اللغة ، لبنان: المؤسسة الجامعية للدراسات والنشر والتوزيع .
- **نادر فهمى الزيود** (٢٠٠٠). تعليم الأطفال المتخلفين عقليا ، عمان: دار الفكر.
- **نبيه إبراهيم إسماعيل** (٢٠٠٦). سيكولوجية ذوى الاحتياجات الخاصة . القاهرة : مكتبة الأنجلو المصرية.
- **نجوى غراب** (١٩٩٩). مدى فاعلية برنامج قصدوى تربوى على السلوك التكيفى للأطفال المعاقين عقليا ، الإسكندرية: منشأ المعارف.
- **نوال محمد عطية** (١٩٩٥). علم النفس اللغوى ، الطبعة الثانية ، القاهرة: المكتبة الأكاديمية.
- **هدى براده وفاروق صادق** (١٩٨٧). علم النفس النمو ، القاهره : مطابع الهلال .
- هدى براده وفيوليت فؤاد وعبد الفتاح صابر ونبيل حافظ (١٩٨٥). سيكولوجية النمو، القاهرة ، كلية التربية ، جامعة عين شمس.
- **هدى محمد قناوى** (١٩٩٢). سيكولوجية المراهقة، القاهرة : مكتبة الأنجلو المصرية.
- **هدى محمود الناشف** (٢٠٠٧). تنمية المهارات اللغوية للأطفال ما قبل المدرسة ، عمان : دار الفكر .

- **واطسون ، جلين (ترجمة) شاكر عبدالحميد ومحمد عنانى** (٢٠٠٠). سيكولوجية فنون الأداء . العدد٢٥٨ . الكويت : عالم المعرفة .
- **وليد السيد أحمد خليفه** (٢٠٠٦). الكمبيوتر والتخلف العقلى فى ضوء تجهيز المعلومات، القاهرة : مكتبة الأنجلو المصرية.
- **موسوعة ويكيبيديا الحرة** المتلازمات
- **موسوعة أطفال الخليج** المتلازمات العقلية
- **موسوعة الباحثون السوريون**

ثانيا:المراجع الأجنبية

- **AAIDD (2007) American association on intellect and developmental disabilities. Definition of mental retardation**. (on- line) available**.**
- **Adams, Catherine; Lloyd, Julian; Alderd catherien; janet boxendale (2006)**. Exploring the effects of communication intervention development pragmatic language impairments a signal generation study. International journal of language and communication disorders, 41-65.
- **American Psychiatric Association (1999).** Diagnostic criteria from. DSM- IV. Tm. Washington DC author.
- **Azrin, N. Gottlieb, L., Hughart. L., Wesolowski, M., & Rahn. T. (1975).** Eliminating self-injurious behavior by procedures. Behavior research and therapy. 13, 101-111**.**
- **Batshow , Mork, Scott, J. (1998).** Mental retardation in children with disobitit (EDS) Mork. L. Batshow and Scott 4th Ed, Baltimore. Paul. H, Brookss.
- **Bellus, S. B. Verga. J. G. J Kost, P, P. Stewart, D. & Barkstorm, S.R. (1999).** behavioral rehabilitation and the reduction of aggressive and self-injurious behaviors with cognitively impaired, chronic psychiatric inpatients. Psychiatric quarterly spring, 70, 27-37.
- **Bloxhom G; Lang, C.G, ; Alderman, N.& Hollin, C.R. (1993).** the behavioral treatment of self-starvation and self-injury in a patient with border line personality-disorder. Journal of behavior therapy and experimental psychiatery, 24, 261-267.

- **Borton L. & la Graw, S. (1983).** reading self-injections and aggressive behavior in deaf blind persons through overeorection bilndless, 77, 421-424.
- **Burkhart, (1995).** using computers and speech synth esizers to fosciante communicative metrication with young and severely handicapped children College Park. MD.
- **Carr. E, Newsom, C, & Bonkoff, J. (1985).** Stimulus control of self-destructive behavior in a psychotic child. Journal of Abnarmal child psychology. 4. 139-153.
- **Cowdery, Glymmis & others (1990**). effects and side effects of DRO as treatment for self-injurious behavior. Journal of applied. Behavior analysis. Vol. 23. No. 4 pp. 397-506.
- **Davison, G Neal. J. (1990).** Abnormal psychology 5th ed. New York . John Wixey & sons
- **Day; H. Michael & others (1997).** the effects of conting and moncontingentingent attention on self-injury and self-restraint journal of applied behavior analysis vol. 29. No. 1. Pp. 101-110.
- **Driver L, (1990).** self-esteem, Bady satisfaction and Depressive thought content Relationship to eating Disorders in Afernal high school populations Master Abstracts international (MAL) 29. (2). 198.
- **Dudley-Marling C.C.(2001).**The pragmatic Skills of Learning Disabled Children. Journal OF Learning disabilities, 18, 193-199.
- **Elide. P. douglas. J. and persans. C. (2002).** prafiles of grammatical Morphology and sentence international in children unit specific language improvements and down's syndrome journal of speech language and hearing research. 45. Pp. 1-14.
- **Favell, J. (1982).** the treatment of self- jnjurious Behaviors. Behavior therapy, 13, 529-554.
- **Favell. J. MC Gimsey, J.& jonse. M (1982).** The use of physical restraint in the treatment of self-injury and as positive reinforcement journal of Applied behavior Analysis, 11, 225-241.

- **Garman., M (1990)** psycholinguistics Cambridge press**.**
- **Garmly, A.V. (1997) .** life spon human development 6 th (Ed). New York. Harcourt Brace college publishers.
- **German, Dian J. & New man, Rochelle S. (2007).** National Louis university chicag. IL. US & university of Maryland, College park, MD, US. Oral Reading skills of children with Oral language (word-finding) Difficulties. Reading psychology, 28 (5), 397-442.
- **Gonzalezetal Moria. Del Rasario, Ortiz Espinel Ama(2002).** Garcia, intervention for children with reading companent in phonological training. Journal of learning disabilities, 35. (4) 242-334.
- **Grace, Nancy C. & others (1996).** the treatment of covest self-injury contingence on response products. Journal of applied. Behavior analysis vol. 29. No. 2. Pp. 239-240**.**
- **Gunderson, S (1996).** Babies with down syndrome , Rock ville MD. Woodbin House press**.**
- **Hallahan, Daniel; llaged, John; Kaufman, J. Weiss Margaret; Martinez & Elizabeth (2005).** learning disabilities foundation characteristics and eff.
- **Heidorn, Steve D. & Jensen. Caraig C. (1984).** general and maintenance of the reduction of self-injurious behavior maintained by two types reinforcement. Behavior research & therapy vol. 22. No. 5, pp, 581-586.
- **Heidorn, Steve. D. & Jensen Caraig C. (1993).** generalization and maintenance of self-injurious behavior maintained by two types of reinforcement. Behavior research & therapy vol. 22. No. 5. Pp. 581-586.
- **Heword, W. L & Orlansky. M.D (1992).** exceptional children. An introductory surveys of special education, (ed. 4) New York, Marril an impairment of Mocmillan publishing company.
- **Ingersoll; Brooke; dvrtcsak; Anne. Whalen & Sikora, Darry (2005).** the effects of a developmental social pragmatic language intervention an rate of language production in young children with autistic spectrum disorders. Focus on autism and other developmental disablilties. Journal citation. 20 (4); 213-222.

- **Iwata, B. A..Zarcone,J.R.G. (1994)**. Assessment and treatment of self –injurious behaviours.In Schopler, E; & Mesibov ;G.B. (Eds).Behavioural Issues in Autism (131-159)Now York.plenum press.
- **Iwata, Brian A, & other (1990**). Experimental analysis and extinction of self-injurious cope behavior of applied behavior analysis, vol. 23. No. pp. 11-27.
- **Janes, F. Simmons. J. & Fronkel. F. (1974).** Case study. An extinction procedure for eliminating self-destructive in a 9-year-old. Journal of Austism and childhood Schizophrenia. 4. 241-128.
- **Jerome Braumer & other, (1979).** mental retordation. Great Brilain, open book**.**
- **Jerome Bruner & other, (1979).** Mental Retardation, Great Britain, open book**.**
- **Jones, R.S.P & Mcflaughey, B.E. (1992).** Gentle teaching and applied behavior analysis. a critical review. Journal of applied behavior analysis, 25, 853-816.
- **Kauffman, J M. (1993).** characteristics of Emotional and Behavioral Disorders of children and youth 5th ed. New York. Charles E. Mcmillan publishing company.
- **Kauffman, J. M. (1985).** Characteristics of children,s Behavior Disorders, 3 ed. Toronto. Charles E. Merrill publishing company.
- **Kendall, P. C. & Hammen. C. (1998).** Abnormal psychology .understanding Human problems. 2nd ed. New York. Houghton Mifflin Company.
- **Krik, S, Gallagher, J And Anastsstow, N. (1993).** Education Exceptional children, Houghton Miffin company, Boston, New York.
- **Lefort, James, S. ET, al. (2006).** social interaction skills children with Autism A script fading procedure for Beginning Readers. Journal of Applied. Analysis. Vol. 31, pp. 191-202**.**
- **Lerman, Dostha C. and Iwata, Brian A, (1993).** Descriptives and experimental analysis, vol. 26. No. 3. Pp. 293-319.
- **Lester, D. (1972).** Self-mutiating behavior psychological Bulletin, 78, 119-128.
- **Lolli, Joseph. S. & other, (1995).** identification and modification of a response class hierarchy journal of applied behavior analysis vol. 28. No. 9. Pp. 551-559.

- **Lovaas, I., freitage. G., Gold, V., & kassarla.I. (1965).** Experimental studies in childhood schizophrenia. Analysis of self – destructive behavior. journal of experimental Chil. Psychology, 2, 67-84
- **Lovaas, l. & Simmans. J. (1969)** Manipulation of self- destruction in three retarded childred. Journal of Applied Behavior Analysis, 2, 143-157
- **Mc Gee, J. J; Menolascino, F. J.; Hobbs, D,C,; Menousek, P.E. (1987).** Gentle teaching . A. Non- aversive . Approach for Helping porsons with Mental Retardation .Now York . Human Sciences press.
- **Moc. Millon, D. L. (1987).** Mental retardation in school and society Boston. Little Brown Co.
- **Mocnellis. Carol, Anne (1999**). aggression and mental retardation; application of social information processing theory to develop a model.
- **Myers. D., (1975).** Extinction. DRO, and response cost procedures for eliminating self-injurious behavior. Behavior Research and therapy, 13, 189-191**.**
- **North up. John & others; (1994).** the treatment of severe behavior. Problems in school settings using alechnical assistance model. Journal of applied behavior analysis. Vol. 27. No. 1. Pp. 33-.
- **Nunes, D., Murphy, R.,&. Ruprecht, M. (1977)** J. Reducing self- injurious behavior of severely retarded individuals through with drawal of reinforcement procedures. Behavior Modification.1. 499-516.
- **Owens, Karr, (1994).** the world of the child Macmillan publishing company
- **OzanneE, Krimmer, Murdoch b .(1990) .** speech and language skills in children with early trated. Phenglketom uria American journal on mental retardation. 101. 94. (6). 625-632.
- **Paisey, T. J. H. whitney. R. B, & moore, J. (1989).** person treatment interactions procedures for self-injury. a case study of effects and side effects. Behavioral residential treatment, 4, 69-83
- **Peck, Dee (2000):** parent of An Approach to working with children with language and communication difficulties – support for learning. 15 (4) 142-146.

- **Picker. M. Poling. A. & Parker. AC (1979).** A review of children, S. self-injurious behavior. The psychologyical Record, 29, 435-452**.**
- **Pieteese, M. Tremar. R & Cairns. S (1996).** small Steps . An early intervention.
- **Ragain, R., & Anson, J. (1976).** The control of self-mutilating behavior with positive reinforcement. Mental Retordation, 14. 22-25**.**
- **Repp. A. & Deitz, S. (1974).** Reducing aggressive and self-injurious behavior of institutionalized retarded through reinforcement of other behavior. Journal of Applied behavior Analysis, 7. 313-325.
- **Repp. Alom C. & others (1998).** bosing the treatment of stresatypic and self-injurious behaviors on hypotheses of their causes joural of applied behavior analysis. Vol. 21. No. 3, 281-289.
- **Repp. Alon C. & others (1988).** Bosing the treatment of stersotypic and self-injurious behaviors on hypotheses of their causes. Journal of Applied .Behovior Analysis .Vol .21,No,3. PP281-289.
- **Ress, A. O. (1981).** child behavior therapy. principles procedures and Empirical Basis.. Now York .John wiley & Sons
- **Roberts, Moural. (1995).** preliminary comparison of two negative reinforcement schedules to reduce self-injury journal of applied behavior analysis. Vol. 28. No. 4. Pp. 519-580**.**
- **Sdorow L.M. (1995).** psychology 3rd Ed. New York. Brown & Benchmark.
- **Sherbery, L.D. & Kwiat Kowski, J (1990).** self-monitoring and generalization in preschool speech-delayed children language, and hearing servicrs in schools. 21 pp 157-170
- **Sigafoos, Jeff & other (1996).** noturalists assessment leading to effective treatment of self-injury in young boy with multiple disabilities. Education and treatment of children, vol. no. 2. Pp. 101-123.
- **Spooner, Liz (2002).** addressing expressive language disorder in children who also have sevser receptive language disorder a psycholinguistic approach? Child language teaching and therapy. (18). (3). 289-313.

- **Sudhroeder, S.R.. Solmick, J. V. (1990).** the treatment of self-injurious behavior. the behavior therapist, 13, 529-554.
- **Tanner, B. & Zeiler. M. (1975).** publishment of self-injurious behavior using aromatic ammonia. Journal of applied behavior analysis, 8, 235-237.
- **Tanner, Dennis C. (2007**): Reading wernickes area. Reca**.** Receptive language and Discouruse semantics. Journal pF Allied Health. 36 (2), 63-66.
- **Tarnowski, Kenneth, J. & others (1992).** acceptablilty of behavioral interventions for self-injurious behavior. American journal an mental retardation, vol. 93. No. 5. Pp. 575- 580.
- **Teadoro, G. & Barerra,. S. J. (1989).** an experimental analysis of gentle teaching clinical bulletin of developmental disabilities programme of the University of Western Ontario, 1, 3.
- **Volme, Timthy. R. & other (1992).** reduction of multiple aberrant behavior and concurrent development of self-care skills with defferntial reinforcement research indevelopment disabilities vol.13. No 3. Pp. 287-299.
- **Williams, Don E & othesy (1993).** a comporison of shock intensity in the treatment of longstanding and severe self-injurious behavior. Research in developmental disabilities, vol. 14. No. 3. Pp. 207-219.
- **Wilson. G.T & others (1990).** abnormal psychology onterocting perspectives. New York. USA.
- **Wimton, A. singh. N. & Danson. M. (1984).** effect of fact of screaming and blind fold an self-injurious behavior. Applied research in mental retardation.
- **Wolf, M. Risley. T. & Mees. P. (1964):** Application of operant conditioning procedures to the behovior problems of an autistic child, Behavior Research and thearapy, 1, 305-312.


MOHAMED KHATAB